

Síndrome de Prader Willi

El Síndrome de Prader Willi es una enfermedad de origen genético relacionada con una obesidad atípica. Que a su vez se conecta con la hipotonía, el retraso mental, el hipogonadismo y la acromicria.

Es un síndrome que presenta un alto grado de hipotonía durante el periodo neonatal. La persona que la sufre, es vulnerable a infecciones pulmonares y problemas alimenticios. En cuanto a la obesidad; empieza a subir de peso a partir de los 6 meses de nacido.

Conducta

Con respecto a su conducta durante los primeros años de vida, es pues bastante particular.

Luego, se muestra con un comportamiento alegre y positivo durante sus primeros años. Especialmente **cuando están en la época escolar.** Ya después de un tiempo, cambian su actitud y se convierten en personas negativas que pueden ser consideradas como amargadas. En particular, obstinadas y muy susceptibles a tal punto que pueden volverse agresivas. Además, tienden a hablar siempre de los mismos temas.

Capacidad mental y variabilidad de la enfermedad

Síndrome De

Causas, Síntomas Y Tratamientos

<https://www.sindrome-de.org>



Otra característica de este síndrome es la aparición de diabetes de tipo no cetógena. También **su capacidad intelectual puede variar independientemente de la severidad del retraso mental**. En este punto, las cosas pueden ser diferentes de individuo a individuo pues el síndrome de Prader Willi es una enfermedad de tipo sistemática que presenta muchas variables clínicas.

Frecuencia y causas precisas del síndrome de Prader Willi

La frecuencia de la enfermedad por nacimiento va desde 1/15000 hasta 1/25000. Genéticamente el síndrome tiene su origen gracias a la falta en la región 15q11-q13 de genes paternos. Estos casos no son muy comunes en realidad pero el déficit de expresión de estos genes es la causa clínica que se trata con más regularidad en un 78%. El 28% de los casos tiene su origen en la disomía uniparental materna mientras que sólo el 2% correspondiente al resto por problemas de imprinting. Sin importar su origen o causa, el gen SNRPN es el más afectado.

Diagnóstico

El Síndrome de Prader Willi se diagnostica a través de la hibridación, o una técnica de hibridación llamada in situ fluorescente o FISH (siglas en inglés). Este proceso se puede realizar antes del nacimiento y uno de los hospitales más especializados en este tipo de

procedimientos médicos se encuentra en España y es el Hospital de Sant Joan de Déu en Barcelona. Allí se llevan a cabo diversas técnicas como las antes mencionadas para determinar el riesgo de recurrencia familiar y despistaje.

La recurrencia es poca en el síndrome de Prader Willi

La recurrencia con respecto a la cantidad de nacimientos es realmente insignificante. Sobre todo si estamos hablando de una delección paterna o de disomía uniparental materna. **Especialmente el riesgo es de 1% si la causa tiene que ver con la translocación equilibrada paterna.** Aunque esto también dependerá de otro factor como lo es el tipo de translocación. Está el otro caso del imprinting, en el que el riesgo no se puede determinar con exactitud, mas si se puede llegar a hacer un diagnóstico meses antes del nacimiento del bebé.

La ayuda especializada es importante

Cuando una persona sufre del Síndrome de Prader Willi, va a necesitar de varios especialistas a lo largo de su vida que le ayuden a sobrellevar la enfermedad, puesto que presentará complicaciones con el tiempo. Debido a esto, es necesario que también asistan a un psicólogo o psiquiatra para superar problemas de autoestima o conducta debido a la condición. En relación a la expectativa de vida; no muchos llegan a cumplir los 40 años de edad.

¿Qué hacer para mejorar la calidad de vida de personas con el síndrome de Prader Willi?

La reducción de la expectativa de vida está estrechamente relacionada con la obesidad. Lo que

Síndrome De

Causas, Síntomas Y Tratamientos

<https://www.sindrome-de.org>

quiere decir que un control de la misma puede ayudar a extender un poco más los años. Para lograr este objetivo, **el sufriente del Síndrome de Prader Willi tendrá que cumplir con una dieta balanceada y hacer ejercicios regularmente**. Cuando son niños, es más difícil que cumplan con todos estos requisitos, de ahí que la colaboración de toda la familia es importante.