



# Mi Universidad

## MAPA CONCEPTUAL

*Nombre del Alumno: Sonia Palomeque Ochoa*

*Nombre del tema: Síndrome de Prader-Willi*

*Parcial: IV*

*Nombre de la Materia: Genética Humana*

*Nombre del profesor: Dra. Anel Guadalupe Gordillo Abadía*

*Nombre de la Licenciatura: **Licenciatura en Medicina Humana.***

*Semestre: III*

*Lugar y Fecha de elaboración: Tapachula, Chiapas a 07 de Diciembre del 2024*

## DEFINICIÓN

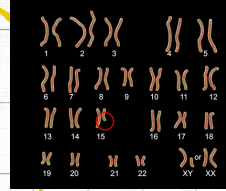
Es una enfermedad genética que afecta muchas partes del cuerpo y se caracteriza por la sensación constante de hambre y la obesidad:

## EPIDEMIOLOGIA

se caracteriza por una incidencia de 1 cada 15.000 a 30.000 recién nacidos vivos

## ETIOLOGIA

Falta de genes paternos en el cromosoma 15  
El niño heredó dos copias del cromosoma 15 de la madre y ningún cromosoma 15 del padre  
Defecto en los genes del cromosoma 15 paterno



## CUADRO CLINICO

- Físico : Aumento de peso rápido
- Estatura corta
- Desarrollo mental lento
- Manos y pies pequeños
- Ojos en forma de almendra
- Problemas para comer durante la lactancia
- Retraso en el desarrollo de las funciones musculares y motoras
- Cabeza estrecha en las sienas



## SINDROME DE PRADER-WILLI

## DIAGNOSTICO

prueba de metilación del ADN

## TRATAMIENTO

El tratamiento es interdisciplinario con especialistas en endocrinología, neurología, de la conducta, nutrición, fisioterapia, psiquiatría y genética

## COMPLICACIONES

Diabetes tipo 2  
Hipertensión arterial  
Apnea del sueño  
Enfermedad Hepática  
Cálculos biliares  
Esterilidad  
Osteoporosis

Buena nutrición para los lactantes.  
Tratamiento con hormona del crecimiento humana.  
Tratamiento con hormona sexual.  
Control de peso.  
Tratamiento de las alteraciones del sueño.  
Varias terapias: fisioterapia, terapia del habla, terapia ocupacional, terapia del desarrollo  
Control del comportamiento.  
Cuidado de la salud mental.  
Otros tratamientos

## RASGOS FACIALES DISTINTIVOS

- Frente estrecha
- Ojos almendrados
- Estrabismo
- Nariz levantada (en algunos casos)
- Labio superior delgado
- Boca curvada hacia abajo

- Problemas conductuales, como berrinches, comportamiento obsesivo-compulsivo, testarudez, inflexibilidad, robar y mentir
- Alteraciones del sueño, como somnolencia durante el día y apnea del sueño
- Color de ojos, cabello y piel claro
- Mala pronunciación
- Pellizcarse la piel
- Hipopigmentación, que puede provocar que el cabello, los ojos y la piel sean de un color pálido
- Problemas para regular la temperatura corporal
- Tolerancia elevada al calor

## REFERENCIA BIBLIOGRAFICA

<https://www.endocrinologiapediatrica.org/revistas/P1-E27/P1-E27-S1670-A485.pdf>

[https://www.orpha.net/pdfs/data/patho/Han/Int/es/SindromePraderWilli\\_Es\\_es\\_HAN\\_ORPHA739.pdf](https://www.orpha.net/pdfs/data/patho/Han/Int/es/SindromePraderWilli_Es_es_HAN_ORPHA739.pdf)