



Nombre del Alumno: Itzel Balbuena Rodríguez.

Nombre del tema: Síndrome de Prader Willi. (Mapa conceptual)

Nombre de la Materia: Genética Humana.

Nombre del profesor: Dra. Anel Guadalupe Gordillo Abadía

Nombre de la Licenciatura: Medicina Humana.

Semestre: 3º A

Parcial: 4to

06/12//2024



Su incidencia es de 1 cada 25.000 nacimientos.

Epidemiología

El síndrome de Prader-Willi (SPW) es una enfermedad genética rara, caracterizada por una disfunción hipotálamo-hipofisaria asociada a una hipotonía grave durante el periodo neonatal y los dos primeros años de vida.

Definición

El síndrome de Prader-Willi (SPW) es una enfermedad genética rara, caracterizada por una disfunción hipotálamo-hipofisaria asociada a una hipotonía grave durante el periodo neonatal y los dos primeros años de vida.

Etiología

Síndrome de Prader Willi

Cuadro clínico

Hipotonía especialmente grave que mejora parcialmente, lo que explica los problemas de succión-deglución y el retraso en el desarrollo psicomotor.

Retraso estatural debido a una deficiencia de la hormona del crecimiento y un desarrollo pubertario incompleto.

Está asociada a dificultades de aprendizaje y de expresión oral agravadas por problemas psicológicos y conductuales cuando están presentes

Complicaciones

Disfunciones hormonales y la ansiedad por la comida que ocasionan un aumento acelerado de peso y obesidad mórbida

Lo que puede desencadenar otro tipo de enfermedades como:

- Afecciones pulmonares.
- Apnea.
- Colesterol alto.
- Diabetes.
- Hipertensión arterial
- Esterilidad.
- Osteoporosis.

Diagnóstico

Ellas pueden ser:

Pruebas cromosómicas

Examen de sangre

Tratamiento

Actividad física

Control de peso

Fisioterapia

Psicoterapia

Hormona del crecimiento

Terapia de reemplazo hormonal.

Terapias cognitivas, conductuales, ocupacionales y del habla

Referencias bibliográficas:

https://www.orpha.net/pdfs/data/patho/Han/Int/es/SindromePraderWilli_Es_HAN_ORPHA739.pdf

<https://centromedicoabc.com/padecimientos/sindrome-de-prader-willi/>