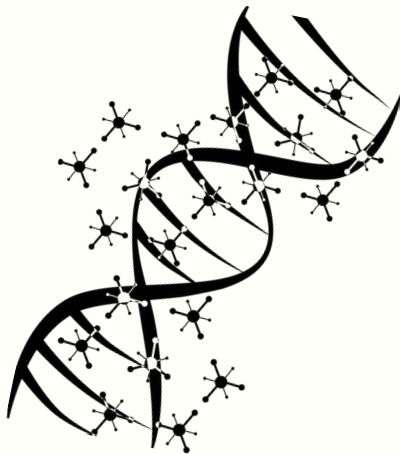




**Actividad de plataforma**

**Genetica humana**

**Docente . Doctora, Anel Guadalupe  
Gordillo Abadia**



Unidad. 4

Fredy cesar peña Lopez

Licenciatura en medicina humana

Universidad del sureste

3 semestre grupo A

# SINDROME DE PADRER WILLI

## EPIDEMIOLOGÍA

La prevalencia al nacer se ha estimado en 1/ 15.000-30.000 en todo el mundo

## COMPLICACIONES

Las complicaciones del síndrome Prader-Willi pueden incluir:

- Diabetes tipo 2
- Insuficiencia cardíaca derecha
- Problemas óseos (ortopédicos)

## PRONÓSTICO

El niño necesitará la educación adecuada para su nivel de CI ,también necesitará terapia de lenguaje, fisioterapia y terapia ocupacional lo más pronto posible, el control de peso le permitirá una vida mucho más confortable y saludable

## DEFINICION

El síndrome de Prader-Willi (PWS) es un trastorno genético que puede ocasionar una amplia variedad de síntomas, incluidos retrasos de desarrollo y obesidad se presenta cuando hay un problema con una parte del cromosoma 15.

## DX

Se debe sospechar SPW en la presentación de hipotonía neonatal grave, confirmando el diagnóstico mediante pruebas genéticas que deberán incluir un análisis de metilación, hibridación fluorescente in situ y pruebas de disomía uniparental

## DX PRENATAL

El diagnóstico puede sospecharse en el último trimestre de gestación en base a la detección de polihidramnios, disminución de los movimientos fetales y posiciones anormales de manos y pies con o sin restricción del crecimiento fetal

## TRATAMIENTO Y MANEJO

El manejo incluye, principalmente, el control estricto del acceso a los alimentos y un programa de ejercicios y el tratamiento con hormona del crecimiento (GH) las comorbilidades asociadas requieren de una detección y evaluación sistemáticas

En la actualidad, no hay ningún medicamento aprobado que mejore específicamente los trastornos de la conducta o el grado de autonomía, hay ensayos clínicos en curso con varios medicamentos dirigidos a la hiperfagia y los problemas de conducta.

## ETIOLOGÍA

La enfermedad es clínica y genéticamente heterogénea. Con frecuencia está causada por una delección 15q11-q13 de origen paterno, una disomía materna o, muy raramente, defectos de impronta en la misma región

## CUADRO CLINICO

Desarrollo: desarrollo tardío, discapacidad de aprendizaje, pubertad tardía, retraso del desarrollo, retraso del habla en un niño o talla baja

Comportamiento: automutilación, comportamiento compulsivo o agresión

Todo el cuerpo: hambre excesiva o producción de hormonas reducida

Muscular: músculos flácidos o anomalías en la forma de caminar

También comunes: infertilidad, obesidad, apnea del sueño, dificultad para alimentar al bebé, escoliosis, ojo perezoso, pies pequeños o somnolencia excesiva

## **Bibliografía :**

**<https://espanol.nichd.nih.gov/salud/temas/prader->**

**[willi/informacion/sintomashttps://www.orpha.net/es/disease/detail/7](https://www.orpha.net/es/disease/detail/7)**

**39**