

Genética humana

Anel Guadalupe Gordillo Abadia

Danna Lourdes Rivera Gaspar

Tercer semestre

06-12-24

PREDER WILLI

* ETIOLOGÍA

se debe a una anomalía en la expresión de genes en el cromosoma 15 específicamente en la región 15q11-q13

* CUADRO CLINICO

se caracteriza por presentar en el periodo neonatal una hipotonía severa que dificulta la alimentación, luego presentan hiperfagia que conduce a la obesidad.

* EPIDEMIOLOGÍA

Afecta ambos sexos y aproximadamente 15.000-30.000 personas.

* ¿QUÉ ES?

Es una enfermedad genética compleja causada por la ausencia física o funcional que se expresa solo a partir del cromosoma 15 paterno. región 15q11-q13.

es el primer trastorno humano atribuido a la importancia genómica

* TRATAMIENTO

- restitución de GH.
- estimulación precoz.
- control de alimentación.
- plan de actividades físicas.

COMPLICACIONES

- **obesidad:** Debido a la hiperfagia (hiperfagia), que es un antojo constante de alimentos.
- **Problemas de comportamiento:** Incluyendo conductas obsesivo-compulsivas, rabietas y dificultades para manejar la frustración.
- **Retraso en el desarrollo:** Puede haber retrasos en el desarrollo motor y cognitivo.
- **Hipogonadismo:** Desarrollo anormal de las gónadas, lo que puede llevar a una baja producción de hormonas sexuales

* DIAGNOSTICO

tiene que ser un diagnóstico temprano para que el manejo sea precoz por un equipo multidisciplinario altamente especializado para mejorar el pronóstico.

OTRAS ALTERACIONES

- disfagia.
- escoliosis.
- apnea del sueño.