

**UNIVERSIDAD DEL SURESTE**

**MATERIA: GENETICA**

**ACTIVIDAD: MAPA CONCEPTUAL**

**SÍNDROME DE PRADER-WILI**

**ALUMNO: MARTIN HERNÁNDEZ**

**ROSALES**

**CATEDRATICO: ANEL GUADALUPE**

**GORDILLO ABADIA**

**SEMESTRE: 3-A**

**FECHA: 07 DE DICIEMBRE DEL 2024**

## **Síndrome de Prader Willi**

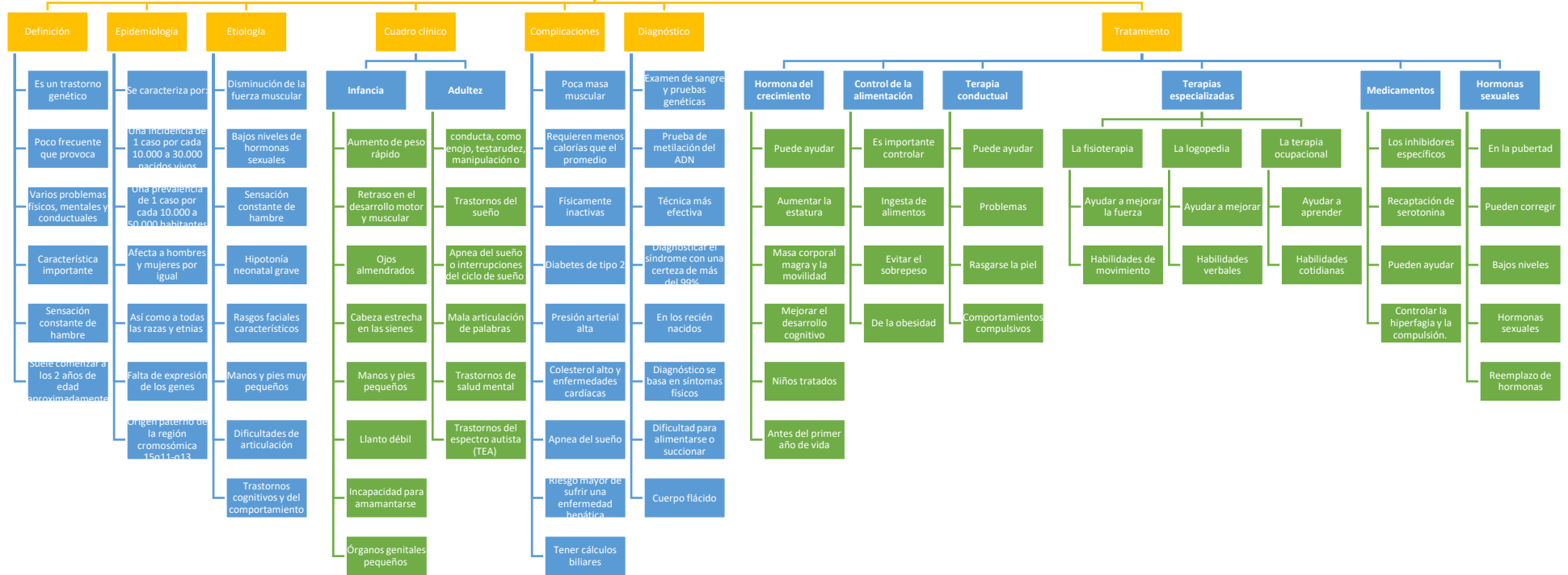
### **Introducción**

El síndrome de Prader-Willi es un trastorno genético raro y complejo que afecta los sistemas metabólico, endocrino y neurológico. El síndrome se manifiesta con hipotonía grave y dificultades para alimentarse durante los primeros años de vida, lo que lleva a retrasos globales en el desarrollo. Los pacientes con síndrome de Prader-Willi a menudo presentan desafíos conductuales e intelectuales. El síndrome se caracteriza por rasgos faciales reconocibles, estrabismo (ojos bizcos) y anomalías musculoesqueléticas. El diagnóstico, la evaluación y el tratamiento involucran un equipo clínico interprofesional para abordar los aspectos multifacéticos del síndrome de Prader-Willi y mejorar la atención al paciente.

El síndrome de Prader-Willi es una enfermedad genética rara y compleja que afecta los sistemas metabólico, endocrino y neurológico. Destaca como la manifestación sindrómica predominante de la obesidad. Los pacientes con síndrome de Prader-Willi presentan dificultades conductuales, de desarrollo e intelectuales caracterizadas por hipotonía grave y dificultades para alimentarse en los primeros años de vida. El retraso global del desarrollo, la hiperfagia y la aparición de obesidad se manifiestan alrededor de los 3 años. Las personas con síndrome de Prader-Willi muestran rasgos faciales distintivos, estrabismo y anomalías musculoesqueléticas.

Muchos pacientes con síndrome de Prader-Willi tienen baja estatura debido a la deficiencia de la hormona del crecimiento (GHD). Además, enfrentan disfunción hipotalámica, lo que contribuye a varias endocrinopatías, incluido el hipogonadismo, el hipotiroidismo, la insuficiencia suprarrenal central y la reducción de la densidad mineral ósea. El seguimiento continuo por parte de un endocrinólogo es crucial para estos pacientes a lo largo de su vida.

Síndrome de Prader-Willi



## **Conclusión**

El síndrome de Prader-Willi es un trastorno genético complejo que resulta de un defecto en el cromosoma 15. Los profesionales de la salud deben sospechar este diagnóstico cuando un bebé muestra hipotonía significativa, dificultad para alimentarse y aumento de peso lento, seguido de hiperfagia que resulta en obesidad severa. Tras el diagnóstico, es fundamental incorporar un equipo interprofesional, que incluya consultas con genetistas, endocrinólogos y médicos del desarrollo, para monitorear la progresión de los síntomas del paciente y prevenir y tratar las complicaciones. Los padres deben recibir asesoramiento genético para estimar el riesgo de recurrencia en futuros embarazos.

Un farmacéutico clínico certificado por la junta ayuda con la dosificación de la medicación de reemplazo hormonal cuando está indicado. El personal de enfermería supervisa y documenta la respuesta del paciente al tratamiento en cada visita, registrando el crecimiento y los resultados de laboratorio para permitir que el equipo clínico modifique el régimen según sea necesario. Las enfermeras apoyan a las familias y coordinan la atención de las personas con síndrome de Prader-Willi con necesidades nutricionales, conductuales y educativas especializadas. Una enfermera de salud mental es un miembro valioso del equipo interprofesional, que ayuda a las personas afectadas y a sus cuidadores.

Los psiquiatras y las enfermeras psiquiátricas practicantes prescriben medicamentos para los trastornos del estado de ánimo y las psicosis. Las enfermeras visitantes realizan visitas domiciliarias y ayudan a las familias con técnicas prácticas para controlar las conductas de búsqueda de alimentos de forma segura. Los pacientes con problemas ortopédicos se benefician de la fisioterapia y la terapia ocupacional, lo que les permite realizar actividades de la vida diaria. Este enfoque de equipo interprofesional es necesario para optimizar los resultados clínicos, reducir la morbilidad y mejorar la calidad de vida y la longevidad de los pacientes con síndrome de Prader-Willi.

## Referencias

- Ramon-Krauel, M. (2018). Síndrome De Prader Willi Prader-Willi Syndrome. *Revista Española Endocrinóloga Pediátrica*, 9(3), 31-6.
- Rosell-Raga, L. (2019). Fenótipos conductuales en el síndrome de Prader Willi. *Rev Neurol*, 36(Supl 1), S153-7.
- Solá-Aznar, J., y Giménez-Pérez, G. (2016). Abordaje integral del síndrome de Prader-Willi en la edad adulta. *Endocrinología y nutrición*, 53(3), 181-189.
- Yturriaga, R. (2018). Síndrome de Prader-Willi. *Rev Esp Endocrinol Pediatr*, 1(1), 71-73.