



Mi Universidad

Síndrome prader willi

Moises Santiz Alvarez

Parcial IV

Genética Humana

QFB. Hugo Nájera Mijangos

Medicina Humana

Tercer Semestre Grupo A

Comitán de Domínguez, Chiapas a 19 de Noviembre de 2024

Introducción: es un Trastorno genético que causa obesidad, discapacidad intelectual y baja estatura. La causa es por la ausencia de un alelo localizado en el brazo largo del cromosoma 15 de origen paterno.

El síndrome de prader-willi se caracteriza por un trastorno mental leve o moderado que condiciona el rendimiento escolar y laboral así como el grado de autonomía de cada paciente. Durante la etapa fetal y de lactancia curso con hipotonía que se manifiesta por la disminución de los movimientos fetales, alteraciones del parto y dificultades en la alimentación. A esta edad también se manifiesta un hipogonitalismo con criptorquidia e hipoplasia de genitales. Durante la infancia se manifiesta la hiperfagia característica del síndrome de prader-willi, y se inicia la obesidad y el retraso de crecimiento, así como los trastornos respiratorios y de somnolencia, y los trastornos de conducta.

Clínica:

- Sobrepeso u obesidad
- Urgencia de comer sin control
- Desarrollo lento: retraso cognitivo
- Manos y pies pequeños

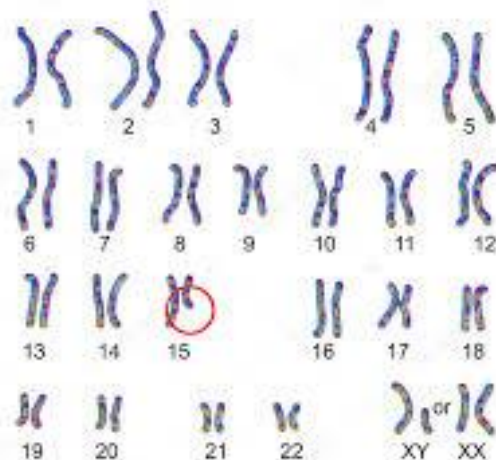
Problemas de conducta: discusiones testarudez, malhumor

- Movimientos torpes
- Dificultad en el lenguaje
- Conducta compulsiva y contralada
- Hipogonadismo



Diagnóstico de laboratorio:

- **Cariotipo:** es un tipo de prueba genética que examina el tamaño, forma y número de los cromosomas en una muestra de células del cuerpo.



- **PCR:** Para el diagnóstico confirmatorio se usa la técnica de PCR (reacción en cadena de la polimerasa) sensible a metilación, que detecta hasta el 99% de los pacientes.

Tratamiento:

- Mejorar la fortaleza física y la agilidad
- Mejorar la estatura
- Incrementar la masa muscular
- Disminuir la grasa corporal
- Mejorar la distribución de peso
- Incrementar el vigor

Artículo científico:

Una historia de una vida excepcional y única: el síndrome de Prader-Willi

Me llamo Pia. Mi marido John y yo tenemos una hija excepcional y única, Olivia, que tiene 15 años.



A Olivia le diagnosticaron el síndrome de Prader-Willi y también una monosomía parcial del cromosoma 10. Olivia fue diagnosticada una semana después de nacer porque yo pedí un examen cromosómico, ya que intuía que algo iba mal. Era una niña prematura. Tenía un aspecto distinto y no podía mover los brazos ni las piernas.

Cuando nos dieron el resultado de la prueba en el hospital, nos dijeron que pese a haberlo intentado no habían podido encontrar a otra persona en el banco genético mundial con los mismos cromosomas dañados que Olivia. Nos dijeron que Olivia no sobreviviría y que estuviéramos preparados porque nadie, hasta donde sabían, podía sobrevivir con esos cromosomas dañados.

Recuerdo el momento en el que acabé de leer la información que nos proporcionó el hospital sobre el síndrome de Prader-Willi. Estaba tumbada en el suelo de la cocina, llorando desconsoladamente, diciéndole a John, "Un monstruo, he dado a luz a un monstruo". Pero una llamada de teléfono lo cambió todo. Era de mi cuñado Bruno, que es médico. Me pidió que leyera sobre el síndrome Down, una enfermedad más conocida en la sociedad, y que reflexionara y pensara sobre lo que ya sabía acerca del síndrome con la información que tenía. Hizo esto para que entendiera que la información proporcionada sobre distintas enfermedades siempre refleja el caso más grave. Leer en internet una larga lista de síntomas de una enfermedad no siempre refleja la realidad de lo que significa vivir con esa enfermedad.

Me di cuenta de que la vida había seguido otro camino distinto al que yo había planeado. Las imágenes que tuve de mi hija antes de dar a luz desaparecieron y apareció una imagen única y nueva.

Olivia manifiesta muchos de los síntomas típicos del Prader-Willi: una sensación constante de hambre, bajo tono muscular, discapacidad cognitiva, problema de conducta y se rasca la piel frecuentemente. Tiene problemas de aprendizaje y funcionamiento intelectual límite. Sus habilidades comunicativas han pasado de sonidos a una combinación de habla con el uso de dibujos y lenguaje de signos. Asiste a un colegio especial desde los 6 años y ¡le está yendo mejor de lo que pensaba! Tiene amigos, todos afrontando distintos retos: ella es normal en un entorno inusual.

Pero Olivia es mucho más que el síndrome; yo los separo. Como esta mañana, cuando gritó "*Te odio, ya no te quiero, quiero una mamá nueva!*" La miré fijamente sorprendida por su habilidad comunicativa y me conmovió saber que es una adolescente. O cuando íbamos en coche y vio una vaca, se rió y dijo "*¡Mamá! ¡Bang! ¡Bang! ¡Tengo hambre!*"; Me sorprendió su capacidad de hacer tal asociación. Ahora habla de irse de casa cuando sea mayor. Está entrenando a los

perros y conduce el corta césped. Llama a su abuelo y me dice que le ha llamado. Puede manejar un caballo y montarlo si alguien lo dirige. Tiene una memoria fotográfica y sabe decirme si me equivoco de camino al conducir.

Olivia no solo es excepcional, es única. Me ha mostrado el misterio de ser un explorador. Me ha enseñado que lo imposible puede ser posible y que 'normal' corresponde a una definición creada por lo más común. Es mi hija y la adoro.

<https://www.eurordis.org/es/stories/una-historia-de-una-vida-excepcional-y-unica-el-sindrome-de-prader-willi/>

Bibliografía

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

<https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/prader-willi-syndrome/symptoms-causes/syc-20355997>