Presentaciones de casos

Síndrome de Prader-Willi. A propósito de un caso

Prader-Willi Syndrome. About a Case

Carlos Enrique Cruz Carrazana[1] Claudia García Carrazana[1]

[1] Instituto Superior de Ciencias Médicas de Villa Clara, Santa Clara, Villa Clara, Cuba

Cómo citar este artículo:
Cruz-Carrazana C, García-Carrazana C. Síndrome de Prader-Willi. A propósito de un caso. **Revista Finlay** [revista en Internet]. 2021 [citado 2026 Nov 15]; 11(2):[aprox. 4 p.]. Disponible en: https://revfinlay.sld.cu/index.php/finlay/article/view/869

Resumen

El síndrome de Prader-Willi es una enfermedad genética rara, caracterizada por anomalías del eje hipotálamo-hipofisario, que cursa con hipotonía grave durante el período neonatal y los dos primeros años de vida, con hiperfagia con alto riesgo de desarrollar obesidad mórbida en la infancia y la edad adulta; así como dificultades de aprendizaje y graves problemas de conducta y/o psiquiátricos. Se presenta el caso de una paciente de 17 años de edad, de color de piel blanca. La paciente mostró entre sus principales manifestaciones: desviación de la fisura palpebral y alteraciones del diámetro, manos y pies pequeños, obesidad, hipogenitalismo, diabetes mellitus, disfunción muscular, deficiencia mental, estatura baja, entre otras. Los criterios clínicos y resultados de estudios complementarios fueron compatibles con el diagnóstico de síndrome de Prader-Willi. Se presenta este caso por lo necesario que resulta describir las características clínicas y genéticas de pacientes con síndrome de Prader-Willi debido a que es una enfermedad genética rara con compromiso importante para la vida futura de quienes la padecen.

Palabras clave: enfermedades genéticas congénitas, enfermedad rara, informes de casos

Abstract

Prader-Willi syndrome is a rare genetic disease, characterized by hypothalamic-pituitary anomalies, which presents with severe hypotonia during the neonatal period and the first two years of life, with hyperphagia with a high risk of developing morbid obesity in childhood and adulthood; as well as learning difficulties and serious behavioral and / or psychiatric problems. A 17-years-old patient with white skin color is presented. The main manifestations of the patient showed: deviation of the palpebral fissure and alterations in the diameter, small hands and feet, obesity, hypogenitalism, diabetes mellitus, muscular dysfunction, mental deficiency, short stature, among others. The clinical criteria and results of complementary studies were compatible with the diagnosis of Prader-Willi syndrome. This case is presented because it is necessary to describe the clinical and genetic characteristics of patients with Prader-Willi syndrome, since it is a rare genetic disease with important compromise for the future life of those who suffer from it.

Key words: genetic diseases inborn, rare disease, case reports

Recibido: 2020-08-09 13:11:23
Aprobado: 2021-04-08 01:14:28

Correspondencia: Carlos Enrique Cruz Carrazana. Instituto Superior de Ciencias Médicas de Villa Clara. Villa Clara. carloscc96@nauta.cu

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Prader-Willi (SPW) es una enfermedad genética rara, caracterizada por las anomalías del eje hipotálamo-hipofisiario que cursa con hipotonía grave durante el período neonatal y los dos primeros años de vida y con hiperfagia con alto riesgo de desarrollar obesidad mórbida en la infancia y la edad adulta; así como dificultades de aprendizaje y graves problemas de conducta y/o psiquiátricos.[1,2]

En 1956, *Labbart y Willi* describieron en Suiza un síndrome caracterizado por obesidad, baja talla, oligofrenia y acromicria que generalmente estaba precedido por miotonía infantil.[3] En 1980 *Ledbetter* descubrió la existencia de una microdelección de la región 15q11-q13 y tres años más tarde *Butler y Nicholls* observan el fenómeno de impronta genómica en los pacientes con SPW.[4]

Una variante del estigma degenerativo fue detectada en niños y jóvenes con hipoplasia de escrotos y testículos no descendidos, retenidos en la región inguinal o abdominal y existían además antecedentes de llanto débil y retardado al nacer, dificultad para la succión y desarrollo tardío e incompleto en la pubertad. Se unió a estas manifestaciones clínicas la aparición de una diabetes mellitus juvenil con aumentada excreción de gonatropina.[3]

Las alteraciones músculo-esqueléticas comienzan con hipotonía neonatal severa, retraso importante en el inicio de la marcha, laxitud ligamentosa, anormalidad de extremidades, displasia de cadera y osteoporosis. Un 40 % de los casos presenta disminución de los reflejos osteo-tendíneos profundos, que no se correlaciona con ninguna alteración ortopédica. La escoliosis está presente entre el 15 y el 86 % de los pacientes. Si bien la obesidad es la manifestación característica, un 42 % puede no presentarla y su presencia o ausencia no determina la asociación a alteraciones esqueléticas.[5]

El diagnóstico de esta patología se puede realizar por varias técnicas, tales como el análisis de polimorfismos de marcadores microsatélites, técnicas citogenéticas por hibridación *in situ* fluorescentes (FISH) (por sus siglas en inglés) o por el estudio de metilación de ADN en el locus PW71 (D15S63) mediante *Southern Blot* (SB) o "test de metilación". De todas ellas, la mayor sensibilidad y fiabilidad viene dada por el test de metilación. No obstante, esta técnica presenta una serie de desventajas, entre las que destacan la gran cantidad de ADN necesaria, la laboriosidad y el tiempo de espera que requiere la técnica de *Southern* y la necesidad de trabajar con isótopos radiactivos. Por todo ello solo contados laboratorios pueden desarrollar esta metodología diagnóstica.[6,7]

Se presenta este caso por lo necesario que resulta describir las características clínicas y genéticas de una paciente con síndrome de Prader-Willi debido a que es una enfermedad genética rara.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Se presenta el caso de una paciente de 17 años de edad, de color de piel blanca, de procedencia urbana que al nacer presentó un peso de 6.8 libras, una circunferencia cefálica y abdominal por encima de los niveles considerados como normales, llanto débil, poca respuesta ante el estímulo y una hipotonía marcada. En la etapa de lactancia se caracterizó por hipotonía y dificultad para succionar, lo que le ocasionó un retraso en el crecimiento. Posteriormente, durante la infancia, se produjo un retraso en el desarrollo psicomotor junto con discapacidad intelectual y problemas en el comportamiento, además de su corta estatura, por lo que la madre decidió llevarla a consulta y al interrogatorio se comprobaron dificultades con el lenguaje y la expresión verbal y al examen físico se constató piel con lesiones pequeñas, obesidad marcada, dientes microdónticos y amarillentos, alteraciones de la sensibilidad táctil y dolorosa, miembros superiores e inferiores pequeños. Por lo que su médico de familia decidió remitirla a la consulta de genética del Hospital Pediátrico Universitario José Luis Miranda. (Figs 1, 2 y 3).



Fig. 1. Miembros superiores pequeños. Vista frontal



Fig. 2. Miembros superiores pequeños. Vista lateral



Fig. 3. Miembros inferiores pequeños

En esta consulta se sospechó la presencia de un síndrome de Prader-Willi, por lo que comenzaron los estudios diagnósticos de identificación de mutaciones, realizándose un cariotipo, análisis de metilación por PCR y estudios de marcadores, dando como resultado en el cariotipo una deleción del cromosoma 15, en la región q11-q13, y en el estudio con marcadores, el análisis de metilación de PCR arrojó que el cromosoma 15 de origen materno no tenía alteraciones y los estudios de marcadores mostraban la deleción de origen paterno.

Luego de los resultados de los diferentes estudios realizados en la paciente se diagnosticó un síndrome de Prader-Willi por una deleción del cromosoma 15 de origen paterno en la región q11-q13, confirmándose así las sospechas. Por lo que se decidió que la paciente fuera atendida con los cuidados requeridos para este síndrome y seguida por los especialistas.

La paciente con un modo de vida saludable, dado por un estilo nutricional adecuado, la práctica de ejercicios físicos y el seguimiento por parte de las especialidades médicas relacionadas con esta entidad nosológica se mantiene con una buena sobrevida.

DISCUSIÓN

Sobre el síndrome de Prader-Willi todos los autores[1] coinciden en que su presentación no muestra predominio sobre ningún sexo en particular. Por su parte, la edad de los pacientes indica la necesidad de evaluar los casos bajo sospecha de diagnóstico de SPW con periodicidad con el apoyo de los criterios clínicos establecidos.

Esta paciente presentó criterios clínicos y resultados de estudios complementarios compatibles con el diagnóstico de síndrome de Prader-Willi y sus principales manifestaciones coinciden con las planteadas por otros autores las cuales fueron: cráneo faciales: desviación de la fisura palpebral y alteraciones del diámetro; miembros y otras: manos y pies pequeños, obesidad, hipogenitalismo, diabetes mellitus; disfunción muscular: hipotonía desde la primera infancia; deficiencia mental: presente; estatura baja: presente; transmisión genética: presente.

Es importante diferenciar adecuadamente este síndrome de otros. El síndrome de Prader-Willi y el síndrome de Angelman son trastornos del neurodesarrollo que actualmente son citados con frecuencia en la literatura porque presentan mecanismos genéticos interrelacionados, cuya alteración se localiza en el cromosoma 15q11-13.[3]

Al realizar el diagnóstico precoz mediante confirmación citogenética en los niños que nacen hipotónicos o que presenten obesidad endógena por causas genéticas se facilita mucho el tratamiento y manejo y se evitan estudios innecesarios, costosos y molestos para el niño. Es muy importante la educación a la población y sobre todo al personal de salud en el sentido de

evitar que se cometan errores en el diagnóstico de estos pacientes y que de esta manera se les dé un tratamiento oportuno que permita una mejor calidad de vida.[4]

Conflicto de intereses:

Los autores declaran la no existencia de conflictos de intereses relacionados con el estudio.

Los roles de autoría:

1. Conceptualización: Carlos Enrique Cruz Carrazana.

2. Curación de datos: Carlos Enrique Cruz Carrazana.

3. Análisis formal: Carlos Enrique Cruz Carrazana.

4. Adquisición de fondos: Esta investigación no contó con la adquisición de fondos.

5. Investigación: Carlos Enrique Cruz Carrazana, Claudia García Carrazana.

6. Metodología: Carlos Enrique Cruz Carrazana.

7. Administración del proyecto: Carlos Enrique Cruz Carrazana.

8. Recursos: Claudia García Carrazana.

9. Software: Claudia García Carrazana.

10. Supervisión: Carlos Enrique Cruz Carrazana.

11. Validación: Carlos Enrique Cruz Carrazana.

12. Visualización: Claudia García Carrazana.

13. Redacción del borrador original: Carlos Enrique Cruz Carrazana.

14. Redacción revisión y edición: Carlos Enrique Cruz Carrazana, Claudia García Carrazana.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Travieso A, Menéndez R, Licourt D. Caracterización clínico genética del síndrome Prader Willi. Rev Ciencias Médicas Pinar del Río [revista en Internet]. 2014 [citado 27 Ene 2020];18(6):[aprox. 8p]. Disponible en: https://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1561-31942014000600005&lng=es

2. Biro P. Anaesthesia in a patient with Prader-Willi syndrome and severe burn injury: a case report. J Rom Anest Terap Int. 2011;18(2):149-52

3. Rodríguez N, Martínez T, Martínez R, Calvo V, Guerrero L. Síndrome de Prader Willi: Presentación clínica de dos pacientes y revisión de la literatura. Rev Cubana Pediatr [revista en Internet]. 2006 [citado Ene 29];78(1):[aprox. 10p]. Disponible en: https://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312006000100011&lng=es

4. Fúnes R, Rivas V, Donaire MG, Henríquez A, Mejía JA. Síndrome de Prader Willi. Rev Fac Cienc Méd [revista en Internet]. 2008 [citado Feb 16];5(2):[aprox. 8p]. Disponible en: https://65.182.2.242/RFCM/pdf/2008/pdf/RFCMVol5-2-2008-7.pdf

5. Grass J, Weissmann K, Herrera V. Escoliosis y síndrome de Prader-Willi: a propósito de 5 casos intervenidos quirúrgicamente. Coluna/Columna [revista en Internet]. 2012 [citado Feb 21];11(2):[aprox. 4p]. Disponible en: https://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1808-18512012000200007

6. Huertas C, Barabash A, Gallego J, Ramos C, Osorio A, Robledo M, et al. Diagnóstico rápido del síndrome Prader-Willi y de Angelman mediante test de metilación por PCR. An Esp Pediatr [revista en Internet]. 1998 [citado 15 Mar 2020];48(6):[aprox. 3p]. Disponible en: https://www.aeped.es/sites/default/files/anales/48-6-3.pdf

7. Rodríguez H, Cuestas G, Leske V. Manifestaciones otorrinolaringológicas del síndrome de Prader-Willi. Rev Fed Argent Soc Otorrinonaringol [revista en Internet]. 2015 [citado 15 Mar 2020];22(1):[aprox. 3p]. Disponible en: https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/biblio-908101