

# SÍNDROME DE PRADER-WILLI (SPW)



Servicio Andaluz de Salud 2012 © Imagen autorizada

- **EL SÍNDROME DE PRADER-WILLI (SPW)** es un trastorno causado por una alteración genética localizada en el cromosoma 15, que en el 98% de los casos se presenta de novo. Se sospecha una alteración funcional del hipotálamo.
- Es una enfermedad rara, frecuencia estimada de 1:10.000 - 1:20.000 recién nacidos.
- El diagnóstico clínico puede establecerse por la presencia de los criterios de Holm (5 puntos en menores de 3 años y 8 puntos en mayores de 3 años).
- El diagnóstico debe confirmarse mediante estudio genético.
- **El principal problema de estos niños es el APETITO VORAZ E INSACIABLE**

## SOSPECHA EN EL RECIÉN NACIDO

- Actividad fetal reducida, sobre todo en los últimos meses del embarazo.
- Casi el 40% han nacido pretérmino, y frecuentemente mediante cesárea.
- En todos los recién nacidos con hipotonía y/o criptorquidia/labios menores pequeños debe descartarse un SPW.
- La hipotonía es axial, y también puede manifestarse con debilidad en la succión y/o en el llanto.

## ALIMENTACIÓN. ESTANCIAS EN URGENCIAS O INGRESOS DE HOSPITALIZACIÓN

- De 0 a 24 meses: presenta succión deficiente y la alimentación es pobre aunque no manifieste hambre. Conseguir una nutrición adecuada puede requerir técnicas especiales de alimentación, incluso mediante sonda.
- A partir de los 2 a: presentan alteraciones en el comportamiento alimentario, con hambre desmesurada que no sacian; posiblemente intenten conseguir comida del personal sanitario y de otros pacientes mediante engaños.
- Si el niño es normopeso, se debe ofrecer una dieta de 10-11 kcal/cm de altura/día. Si el niño tiene sobrepeso, la dieta no debe exceder las 8,8 kcal/cm de altura/día. Mantener el equilibrio de la dieta.

## CUIDADOS ESTRATÉGICOS:

- Identificar las distintas fuentes de alimento a las que puede acceder el paciente.
- Cerrar los accesos a cocinas, despensas y almacenes.
- No permitir entrada de comida de familiares y amigos.
- Controlar la comida que otros pacientes pueden darle y no dejar bandejas de comida sin recoger.
- Ofrecer al iniciar las comidas agua y fruta.
- No utilizar la comida como premio.

## CRITERIOS DE HOLM 1993

### CRITERIOS PRINCIPALES (cada criterio vale medio punto)

1. Hipotonía central neonatal e infantil, con succión débil, que mejora con la edad.
2. Problemas de alimentación en el lactante, necesidad de técnicas especiales, con escaso aumento ponderal.
3. Rápido aumento de peso en función de la talla después de los 12 meses de edad y antes de los 6 años, con obesidad central si no se interviene.
4. Rasgos faciales característicos: dolicocefalia, diámetro bitemporal estrecho, ojos almendrados, boca pequeña con labio superior delgado, comisuras bucales hacia abajo (3 o más).
5. Hipogonadismo. Hipoplasia genital (en niños: hipoplasia escrotal, criptorquidia, pene y testículos rudimentarios; en niñas: hipoplasia grave de labios menores y clítoris). Maduración gonadal incompleta o retrasada con signos de retraso puberal después de los 16 años.
6. Retraso global del desarrollo psicomotor en menores de 6 años. Retraso mental de ligero a moderado o problemas de aprendizaje en niños mayores.
7. Hiperfagia, búsqueda y obsesión por la comida.
8. Deleción 15q 11 -q 13, preferiblemente confirmada por FISH u otra anomalía citogenética/molecular en dicha región cromosómica, incluyendo disomía uniparental materna.

### CRITERIOS SECUNDARIOS (cada criterio vale medio punto)

1. Actividad fetal reducida o letargo o llanto débil en el lactante, que mejora con la edad.
2. Problemas de comportamiento característicos (al menos 5): rabietas, arranques violentos, comportamiento obsesivo-compulsivo, tendencia a discutir y llevar la contraria, inflexible, manipulador, posesivo, terco, ladrón y mentiroso.
3. Somnolencia diurna, apnea del sueño.
4. Estatura baja (sin tratar con hormona del crecimiento) para sus antecedentes genéticos.
5. Hipopigmentación en piel y cabello en comparación con la familia.
6. Manos pequeñas (menos del percentil 25) y/o pies pequeños (menos del percentil 10) para su talla.
7. Manos estrechas con borde cubital (exterior) recto.
8. Anomalías oculares (miopía, estrabismo)
9. Saliva espesa y viscosa, costras en las comisuras bucales.
10. Defectos de articulación del lenguaje.
11. Rascado de heridas y/o heridas autoprovocadas.

# SPW

**LA PERSONA AFECTADA PUEDE CONTACTAR CON**

**Asociación Síndrome de Prader-Willi de Andalucía (ASPWA)**  
c/ Socorro, 11. 23200 La Carolina, JAÉN

Teléfonos de contacto: 953 66 09 57 / 626 215 815

[www.praderwilliandalucia.es](http://www.praderwilliandalucia.es)  
[praderwilliandalucia@hotmail.com](mailto:praderwilliandalucia@hotmail.com)

■ **EXISTEN OTROS SIGNOS Y SÍNTOMAS QUE APOYAN LA SOSPECHA DIAGNÓSTICA Y SON DE VITAL IMPORTANCIA EN EL MANEJO DEL PACIENTE EN URGENCIAS**

- Alto umbral de dolor
- Dificultad para el vómito
- Temperatura inestable en el niño pequeño
- Sensibilidad alterada a la temperatura en niños mayores y adultos
- Escoliosis
- Osteoporosis
- Estudios neuromusculares normales
- Adrenarquia precoz
- Hipersomnia nocturna y somnolencia diurna
- Alteraciones respiratorias durante el sueño: ronquido, frecuencia respiratoria alta, apnea del sueño obstructiva, hipoventilación nocturna con ausencia total de tono muscular
- Patología asociada a la obesidad: HTA, DM, enfermedades cardiovasculares
- Hipotiroidismo

**PATOLOGÍA MÁS FRECUENTE EN URGENCIAS**

- Luxaciones de cadera y fracturas (en el contexto de rabieta y/o osteoporosis, sospechar incluso con bajo nivel de dolor).
- Dilatación gástrica aguda (a veces se presenta como gastroenteritis, o con escasos vómitos; los eméticos suelen ser ineficaces y dosis repetidas pueden producir toxicidad).
- Úlcera aguda hemorrágica.
- Abdomen agudo por necrosis y perforación gastrointestinal (antecedente de atracón).
- Heridas infectadas y hematomas (posible confusión con malos tratos).
- Infecciones respiratorias graves y de repetición (a veces sin fiebre).
- Hipertermia con patología leve.
- Fingimiento de cualquier patología.
- Enmascaramiento de otras patologías relacionadas con alteración de la temperatura y dolor.
- Pensar siempre en el debut de una DIABETES MELLITUS.

**CIRUGÍA Y ANESTESIA**

- Antes de la sedación, para operaciones o pruebas regladas, valorar la realización de un estudio de sueño.
- Las personas afectadas por SPW presentan problemas con anestesia general debido a la depresión de la función respiratoria y a su hipotonía general.
- La cirugía y el manejo de una traqueotomía presentan problemas en el SPW, valorar detenidamente su indicación, ya que el problema respiratorio suele ser una hipoventilación, no una obstrucción.
- Pueden presentar hipertensión pulmonar o insuficiencia cardíaca que hay que valorar antes de operar.
- Se han descrito reacciones anómalas a dosis habituales de fármacos y anestésicos.
- Especial sensibilidad a los fármacos depresores por la hipotonía y dificultad de recuperación tras su toma.
- El paciente puede tener un tratamiento psicotrópico que puede interaccionar con la anestesia.
- No hay certeza de hipertermia maligna con relajantes musculares tipo succinilcolina, pero es preferible no usarlos si no es imprescindible, salvo que se conozca su seguridad en el paciente.
- Los problemas con la anestesia pueden agravarse debido a dificultad en la intubación; pueden existir alteraciones anatómicas o fisiológicas como vía aérea estrecha y falta de desarrollo de laringe y tráquea; también hipotonía, edema, escoliosis o secreciones espesas; personas no tratadas con hormona de crecimiento pueden tener una vía respiratoria más pequeña de lo esperado para su tamaño de cuerpo.
- Dificil acceso a la vía intravenosa por obesidad; es mejor tener una vía venosa estable.
- Dificultad de encontrar acceso muscular por exceso de masa grasa y poca masa magra.
- Existe riesgo de aspiración por vaciamiento gástrico lento, también el paciente puede mentir sobre si ha comido antes de la operación o tener costumbre de rumiación.
- Las secreciones espesas dificultan la extubación, así como posibles caries y dientes sueltos.

**Post operatorio**

- Dificultad de estornudar o toser para aclarar las secreciones después de una intubación.
- Lenta recuperación de la anestesia, valorar: somnolencia, sensibilidad a fármacos o apnea central.
- La eliminación de los fármacos puede verse afectada por la distinta composición corporal.
- Tendencia a hurgar en las heridas, también las quirúrgicas. Esto se suele obviar si están bien cubiertas.
- Comportamiento desafiante e hiperfagia permanente.
- La falta de dolor o la hipotermia pueden ocultar un problema grave.

**PUEDE ENCONTRAR MÁS INFORMACIÓN EN:**

<http://www.pwsasusa.org>  
<http://www.ipwso.org/>  
<http://www.prader-willi-esp.com/>  
<http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>



JUNTA DE ANDALUCÍA  
CONSEJERÍA DE SALUD

**DISPONIBLE EN:**

[www.juntadeandalucia.es/salud/](http://www.juntadeandalucia.es/salud/)