

# Boletín Bibliográfico

Junio 2019

## SÍNDROME DE PRADER WILLI



El Síndrome de Prader Willi fue descrito por los Dres. A. Prader, H. Willi y A. Labhart en el año 1956, aunque hay noticias del Síndrome en toda la historia (existe un cuadro de 1680 en el Museo del Prado de Madrid, que retrata una joven PW).

No hay razones conocidas para este accidente genético complejo que afecta el apetito, crecimiento, metabolismo y las funciones cognitivas. Tienen bajo tono muscular, y presentan problemas de salud y de comportamiento característicos.

La característica principal es una necesidad involuntaria de comer constantemente, la cual, unida a una necesidad de calorías reducida, lleva a la obesidad. Aunque el SPW se asocia a una anomalía en el cromosoma 15, no está considerada como una condición hereditaria, sino un defecto genético espontáneo que se da durante o en un momento cercano a la concepción.

El SPW se encuentra en personas de ambos sexos y en todas las razas.

Es

una anomalía (deleción intersticial del 15q.) congénita, detectable (50%) en el par masculino del cromosoma número 15, no hereditaria (recurrencia >0.1%), resulta condición de por vida, peligrosa para la supervivencia del afectado, presente en cualquier raza y en ambos sexos, con una frecuencia estimada de 1/10.000 nacimientos.

De difícil diagnóstico neonatal (salvo análisis prometafase de alta resolución positivo), el afectado

se presenta tras escaso movimiento intrauterino y parto normal, con bajo peso, hipotonía, incapacidad para mantener la postura en cabeza y extremidades, llanto escaso y débil, pobres reflejos al succionar, fatiga, dificultad en secreciones, letargia, síndrome de ventilación reducida, cambios poco pronunciados en la apariencia física, hipogenitalismo y apetito escaso, siendo necesarios cuidados intensivos (90%) y alimentación asistida.

## **PRINCIPALES SÍNTOMAS**

**Sobrepeso** u obesidad.

**Urgencia** de comer sin control.

**Desarrollo lento:** retraso mental y alteraciones del comportamiento.

**Deficiencia** de tono muscular.

**Manos y pies** pequeños.

**Problemas de conducta,** discusiones, testarudez, malhumor, ataques de cólera.

**Falta de equilibrio** o movimientos torpes.

**Dificultades** en el lenguaje.

**Conducta** compulsiva y controladora.



De adulto, con características clásicas (89%): adiposidad extrema (95%) en tronco inferior y muslos por apetito insaciable, comer incontrolado, estatura corta (>152cm.) por deficiencia de la hormona de crecimiento, medida pericraneal, manos y pies pequeños, disfunciones del sistema nervioso, no desarrollo de las características sexuales (criptorquidia y/o hernias inguinales, hipogonadismo e hipogenitalismo, amenorrea, infertilidad), poca sensibilidad al dolor, variaciones en la tempera-

tura corporal, inhabilidad para el vómito (66%), debilidad de la musculatura principal, débil coordinación, falta de equilibrio, cansancio, excesivo deseo de dormir; motricidad general, desarrollo motor, funciones motoras, lenguaje, articulación verbal y etapas de desarrollo lentos (típicamente entre 1-5 años de edad), saliva pegajosa, debilidad de la superficie dental, osteoporosis y envejecimiento prematuro.

Con coeficiente intelectual (CI) >70 puntos (variación 40-105%), retraso mental (90%) (Oligofrenia, amencia), pensamiento abstracto y comprensión de conceptos débil, problemas de conducta (obstinación violenta), tensión familiar, obsesión con las heridas en la piel, depresión y episodios psicopáticos en la edad preescolar, agravados con la pubertad e insaciable deseo de comer.

## CARACTERÍSTICAS DE LA PERSONALIDAD

Los niños con S.P.W son cariñosos y extrovertidos. Pero a medida que crecen, van a pareciendo problemas de comportamiento. Para ellos el mundo es un lugar confuso e impredecible, es importante ayudarlos a entender estos cambios



Frecuentemente, estrabismo, miopía, escoliosis temprana y diabetes-II con resultado fatal.

Sin medicación específica conocida y difícil de adaptarse a la sintomatológica, los efectos del Síndrome pueden reducirse, depen-

diendo de los medios disponibles, en un ambiente familiar controlado, con: atención temprana, enseñanza especial, dirección psicológica, sociológica, fisioterapéutica, logopédica y endocrinológica adecuadas y, sobre todo, mediante

un estricto control del peso. Aun así, los problemas persisten durante toda la vida y es muy raro que los individuos afectados logren una vida independiente con éxito.

[IntraMed](#)

## TRATAMIENTO

- Reducción de las calorías.
- Socializar con la comunidad inmediata del implicado.
- Hormona del crecimiento.
- Estudios de sueño anuales.



## Referencias bibliográficas

**A**nno E, Hori K, Hoshimoto A, Harano M, Hagiwara S, Oishi K, et al. Successful peritoneal dialysis for the end-stage kidney disease associated with Prader-Willi syndrome: a case report. CEN Case Reports [Internet]. 2019 [citado 21 mayo 2019]. Disponible en: <https://health.springer.com/content/pdf/10.1007%2Fs13730-019-00395-3.pdf>.

**A**zor AM, Cole JH, Holland AJ, Dumba M, Patel MC, Sadlon A, et al. Increased brain age in adults with Prader-Willi syndrome. NeuroImage: Clinical [Internet]. 2019 [citado 21 mayo 2019]; 21. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2213158219300142/pdf?md5=dac6f5778d61af199b29542cc1194abd&pid=1-s2.0-S2213158219300142-main.pdf>.

**B**aez Alice, Garcia Roberto, Benito Mariluz, Chong José, Elby R. Abordaje odontopediátrico del Síndrome de Prader-Willi. Reporte de caso. Ciencia Odontológica [Internet]. 2017 [citado 21 mayo 2019]; 14(1). Disponible en: <https://www.redalyc.org/pdf/2052/205253178006.pdf>.

**B**aker EK, Godler DE, Bui M, Hickerton C, Rogers C, Field M, et al. Exploring autism symptoms in an Australian cohort of patients with Prader-Willi and Angelman syndromes. Journal of Neurodevelopmental Disorders [Internet]. 2018 [citado 21 mayo 2019]; 10(1). Disponible en: <https://health.springer.com/content/pdf/10.1186%2Fs11689-018-9242-0.pdf>.

**B**arclay SF, Rand CM, Nguyen L, Wilson RJA, Wevrick R, Gibson WT, et al. Rohhad and Prader-Willi syndrome (PWS): clinical and genetic comparison. Orphanet J Rare

Dis [Internet]. 2018 [citado 21 mayo 2019]; 13(1). Disponible en: [https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6053704/pdf/13023\\_2018\\_Article\\_860.pdf](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6053704/pdf/13023_2018_Article_860.pdf).

**B**lanco-Hinojo L, Pujol J, Esteba-Castillo S, Martínez-Vilavella G, Giménez-Palop O, Gabau E, et al. Lack of response to disgusting food in the hypothalamus and related structures in Prader-Willi syndrome. NeuroImage: Clinical [Internet]. 2019 [citado 21 mayo 2019]; 21. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2213158219300129/pdf?md5=cfa6364d8319d58042a5555e267ca078&pid=1-s2.0-S2213158219300129-main.pdf>.

**B**lat C, Busquets E, Gili T, Caixas A, Gabau E, Corripio R. Gastric Dilatation and Abdominal Compartment Syndrome in a Child with Prader-Willi Syndrome. The American journal of case reports [Internet]. 2017 [citado 21 mayo 2019]; 18. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5469321/pdf/amjcaserep-18-637.pdf>.

**B**orges Cauich Rossana, Dzul Hernández Jesús, Rodríguez Huchim Montserrat, Pérez Correa Guillermo, Nina MD. Manifestaciones clínicas asociadas al síndrome de Prader-Willi Revista Biomédica [Internet]. 2019 [citado 21 mayo 2019]; 30(1). Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/descarga/articulo/6741954.pdf>.

**C**adena-Obando DA, Molina-Ayala MA, Ferreira-Hermosillo A. Tratamiento de obesidad con liraglutida en un paciente con síndrome de Prader-Willi: reporte de un caso. Nutrición Hospitalaria [Internet]. 2018 [citado 21 mayo 2019]; 35(3). Disponible en: <http://scielo.isciii.es/pdf/nh/v35n3/1699-5198-nh-35-03-00743.pdf>.

**C**ano del Águila B, Ortiz Movilla R, Iglesias Escalera G, Martínez Badás I. Síndrome de Prader-Willi: diagnóstico en el periodo neonatal. *Pediatría Atención Primaria* [Internet]. 2017 [citado 21 mayo 2019]; 19 (74). Disponible en: <http://scielo.isciii.es/pdf/pap/v19n74/1139-7632-pap-19-74-00151.pdf>.

**C**eballos-Macías José Juan, Madriz-Prado Ramón, Pérez-Martínez Ramón Arístides, Flores-Real Jorge Alberto, Vargas Sánchez Joel, Meneses-Pérez Anna Carolina, et al. Serie de casos: síndrome de Prader-Willi con diagnóstico molecular y citogenético en la Unidad de Especialidades Médicas. *Rev Sanid Milit Mex* [Internet]. 2018 [citado 21 mayo 2019]; 72(3-4). Disponible en: [https://www.mediagraphic.com/pdfs/sanmil/sm-2018/sm183\\_4l.pdf](https://www.mediagraphic.com/pdfs/sanmil/sm-2018/sm183_4l.pdf).

**C**hanges to thyroid function (tf) following growth hormone (gh) therapy in children with Prader-Willi syndrome (PWS). *Journal of Paediatrics and Child Health* [Internet]. 2019 [citado 21 mayo 2019]; 55(S2). Disponible en: [https://onlinelibrary.wiley.com/doi/epdf/10.1111/jpc.14465\\_3](https://onlinelibrary.wiley.com/doi/epdf/10.1111/jpc.14465_3).

**C**izmecioglu FM, Jones JH, Paterson WF, Kherra S, Kourime M, McGowan R, et al. Neonatal Features of the Prader-Willi Syndrome; The Case for Making the Diagnosis During the First Week of Life. *Journal of clinical research in pediatric endocrinology* [Internet]. 2018 [citado 21 mayo 2019]; 10 (3). Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6083474/pdf/JCRPE-10-264.pdf>.

**C**orripio R, Giménez-Palop O, Ibáñez L, Ramon-Krauel M, Rivero MJ, Vela A. Controversias del tratamiento con hormona de crecimiento en pacientes con síndrome de Prader-Willi. *Acta Pediátrica Española* [Internet]. 2019 [citado 21 mayo 2019]; 77

(1/2). Disponible en: <http://web.b.ebscohost.com/ehost/pdfviewer/pdfviewer?vid=0&sid=039dcc60-d1ae-4d3a-8708-8c4115457919%40sessionmgr103>

**D**onze SH, Damen L, van Alfen-van der Velde JAEM, Bocca G, Finken MJJ, Hoorweg-Nijman GJG, et al. Prevalence of growth hormone (GH) deficiency in previously GH-treated young adults with Prader-Willi syndrome. *Clinical Endocrinology* [Internet]. 2019 [citado 21 mayo 2019]; 0 (0). Disponible en: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/epdf/10.1111/cen.13988>.

**D**uis J, van Wattum PJ, Scheimann A, Salehi P, Brokamp E, Fairbrother L, et al. A multidisciplinary approach to the clinical management of Prader-Willi syndrome. *Mol Genet Genomic Med* [Internet]. 2019 [citado 21 mayo 2019]; 7 (3). Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6418440/pdf/MGG3-7-na.pdf>.

**E**ldar-Geva T, Gross-Tsur V, Hirsch HJ, Altarescu G, Segal R, Zeligson S, et al. Incomplete methylation of a germ cell tumor (Seminoma) in a Prader-Willi male. *Mol Genet Genomic Med* [Internet]. 2018 [citado 21 mayo 2019]; 6(5). Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6160713/pdf/MGG3-6-811.pdf>.

**L**ateral Hypothalamic Deep Brain Stimulation for Obesity in a Small Series of Patients With Prader-Willi Syndrome. *JAMA Network Open* [Internet]. 2018 [citado 21 mayo 2019]; 1(7). Disponible en: <https://jamanetwork.com/journals/jamanetworkopen/fullarticle/2716995>

**G**old JA, Mahmoud R, Cassidy SB, Kimonis V. Comparison of perinatal factors in deletion versus uniparental disomy in Prader-Willi syndrome. *Am J Med Genet* [Internet]. 2018 [citado 21 mayo 2019]; 176(5). Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5918292/pdf/nihms948393.pdf>.

**H**amid Mohamed A, Mehta Mitul C, D KB. Multimodal imaging in a patient with Prader-Willi syndrome. *International Journal of Retina and Vitreous* [Internet]. 2018 [citado 21 mayo 2019]; 4. Disponible en: <https://journalretinavitreous.biomedcentral.com/track/pdf/10.1186/s40942-018-0147-6>.

**H**su WL, Chiu VJ, Chang WH, Lin MC, Wei JT, Tzeng IS. Hand strength and dexterity in patients with Prader-Willi syndrome: a pilot intervention study. *The Journal of international medical research* [Internet]. 2018 [citado 21 mayo 2019]; 46(11). Disponible en: [https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6259402/pdf/10.1177\\_0300060518788243.pdf](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6259402/pdf/10.1177_0300060518788243.pdf)

**I**shii A, Ihara H. Autistic, Aberrant, and Food-Related Behaviors in Adolescents and Young Adults with Prader-Willi Syndrome: The Effects of Age and Genotype. *Behav Neurol* [Internet]. 2017 [citado 21 mayo 2019]; 2017. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5758853/pdf/BN2017-4615451.pdf>.

**J**ehee FS, de Oliveira VT, Gurgel-Giannetti J, Pietra RX, Rubatino FVM, Carobin NV, et al. Dual molecular diagnosis contributes to atypical Prader-Willi phenotype in monozygotic twins. *Am J Med Genet* [Internet]. 2017 [citado 21 mayo 2019]; 173(9). Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5561000/pdf/nihms878531.pdf>.

**K**ayadjanian N, Schwartz L, Farrar E, Comtois KA, Strong TV. High levels of caregiver burden in Prader-Willi syndrome. *PloS one* [Internet]. 2018 [citado 21 mayo 2019]; 13(3). Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5868812/pdf/pone.0194655.pdf>.

**K**ey AP, Dykens EM. Eye Tracking as a Marker of Hyperphagia in Prader-Willi Syndrome. *Developmental neuropsychology* [Internet]. 2018 [citado 21 mayo 2019]; 43(2). Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6139674/pdf/nihms-1505131.pdf>.

**K**oizumi M, Ida S, Shoji Y, Nishimoto Y, Etani Y, Kawai M. Visceral adipose tissue increases shortly after the cessation of GH therapy in adults with Prader-Willi syndrome. *Endocrine Journal* [Internet]. 2018 [citado 21 mayo 2019]; 65(11). Disponible en: [https://www.jstage.jst.go.jp/article/endocrj/65/11/65\\_EJ18-0107/pdf/-char/en](https://www.jstage.jst.go.jp/article/endocrj/65/11/65_EJ18-0107/pdf/-char/en).

**M**anning KE, Tait R, Suckling J, Holland AJ. Grey matter volume and cortical structure in Prader-Willi syndrome compared to typically developing young adults. *NeuroImage Clinical* [Internet]. 2018 [citado 21 mayo 2019]; 17. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5842730/pdf/main.pdf>.

**M**anzardo AM, Loker J, Heinemann J, Loker C, Butler MG. Survival trends from the Prader-Willi Syndrome Association (USA) 40-year mortality survey. *Genetics in medicine : official journal of the American College of Medical Genetics* [Internet]. 2018 [citado 21 mayo 2019]; 20(1). Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5756527/pdf/nihms885105.pdf>

**M**arta R-K. Síndrome de Prader Willi. *Rev Esp Endocrinol Pediatr* [Internet]. 2018 [citado 21 mayo 2019]; 9(3). Disponible en: <http://www.endocrinologiapediatrica.org/revistas/P1-E27/P1-E27-S1670-A485.pdf>

**M**oix Gil Eugènia, Giménez-Palop Olga, Assumpta C. Tratamiento con hormona de crecimiento en el síndrome de Prader-Willi. *Endocrinología, Diabetes y Nutrición* [Internet]. 2018 [citado 21 mayo 2019]; 65(4). Disponible en:

[https://www.clinicalkey.es/service/content/pdf/watermarked/1-s2.0-S253001641830034X.pdf?locale=es\\_ES&searchIndex=](https://www.clinicalkey.es/service/content/pdf/watermarked/1-s2.0-S253001641830034X.pdf?locale=es_ES&searchIndex=)

**N**eisy LE, Enrique ILR, Norma OM, Lisbet BA, Caridad SPMdl. Conducción anestésica durante la orquidopexia en el síndrome de Prader-Willi. Presentación de un caso. *Mediciego* [Internet]. 2016 [citado 21 mayo 2019]; 22(4). Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/mediciego/mdc-2016/mdc164i.pdf>.

**O**lczak-Kowalczyk D, Korporowicz E, Gozdowski D, Lecka-Ambroziak A, Szalecki M. Oral findings in children and adolescents with Prader-Willi syndrome. *Clinical Oral Investigations* [Internet]. 2019 [citado 21 mayo 2019]; 23(3). Disponible en: <https://health.springer.com/content/pdf/10.1007%2Fs00784-018-2559-y.pdf>.

**P**assone CBG, Pasqualucci PL, Franco RR, Ito SS, Mattar LBF, Koiffmann CP, et al. Síndrome de Prader Willi: o que o pediatra geral deve fazer - uma revisão. *Revista Paulista de Pediatria* [Internet]. 2018 [citado 21 mayo 2019]; 36(3). Disponible en: [http://www.scielo.br/pdf/rpp/v36n3/en\\_0103-0582-rpp-36-03-345.pdf](http://www.scielo.br/pdf/rpp/v36n3/en_0103-0582-rpp-36-03-345.pdf).

**P**olvora-Brandao D, Joaquim M, Godinho I, Aprile D, Alvaro AR, Onofre I, et al. Loss of hierarchical imprinting regulation at the Prader-Willi/Angelman syndrome locus in human iPSCs. *Human molecular genetics* [Internet]. 2018 [citado 21 mayo 2019]; 27(23). Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6240739/pdf/ddy274.pdf>.

**S**aeves R, Strøm F, Sandvik L, Nordgarden H. Gastro-oesophageal reflux - an important causative factor of severe tooth wear in Pra-

der-Willi syndrome? *Orphanet J Rare Dis* [Internet]. 2018 [citado 21 mayo 2019]; 13(1). Disponible en: <https://health.springer.com/content/pdf/10.1186%2Fs13023-018-0809-3.pdf>.

**S**alehi P, Stafford HJ, Glass RP, Leavitt A, Beck AE, McAfee A, et al. Silent aspiration in infants with Prader-Willi syndrome identified by videofluoroscopic swallow study. *Medicine* [Internet]. 2017 [citado 21 mayo 2019]; 96(50). Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5815776/pdf/medi-96-e9256.pdf>

**S**ánchez-Hernández E, Álvarez-Betancourt AE, Soto-Blanquel JL, Echeto-Cerrato MA. Síndrome de Prader Willi. Presentación de un caso. *Revista Mexicana de Anestesiología* [Internet]. 2017 [citado 21 mayo 2019]; 40(2). Disponible en: <http://web.b.ebscohost.com/ehost/pdfviewer/pdfviewer?vid=0&sid=a74e5ead-e2ec-4d7c-92d6-2d5787ab007f%40sessionmgr104>.

**S**ilva-Cruz Tania Margarita, Cruz-Zorrilla Gabriel Eugenio, Alejandro-García Alejandro, Cano-Salas María del Carmen, Torres-Fraga Martha Guadalupe, Luis C-AJ. Hallazgos polisomnográficos en niños con síndrome de Prader-Willi. *Neumol Cir Torax* [Internet]. 2018 [citado 21 mayo 2019]; 77(2). Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/neumo/nt-2018/nt182d.pdf>.

**S**oeda S, Saito R, Fujita N, Fukuta K, Taniura H. Neuronal differentiation defects in induced pluripotent stem cells derived from a Prader-Willi syndrome patient. *Neuroscience Letters* [Internet]. 2019 [citado 21 mayo 2019]; 703. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0304394019301855/pdf?md5=c933dbb53786b002f4bfb0573bacc3cf&pid=1-s2.0-S0304394019301855-main.pdf>.



van **Nieuwpoort** IC, Twisk JWR, Curfs LMG, Lips P, Drent ML. Body composition, adipokines, bone mineral density and bone remodeling markers in relation to IGF-1 levels in adults with Prader-Willi syndrome. *International Journal of Pediatric Endocrinology* [Internet]. 2018 [citado 21 mayo 2019]; 2018(1). Disponible en: <https://health.springer.com/content/pdf/10.1186%2Fs13633-018-0055-4.pdf>.

**Wijesuriya** TM, De Ceuninck L, Masschaele D, Sanderson MR, Carias KV, Tavernier J, et al. The Prader-Willi syndrome proteins MAGEL2 and neclin regulate

leptin receptor cell surface abundance through ubiquitination pathways. *Human molecular genetics* [Internet]. 2017 [citado 21 mayo 2019]; 26(21). Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5886282/pdf/ddx311.pdf>.

**Yang** A, Kim J, Cho SY, Jin DK. Prevalence and risk factors for type 2 diabetes mellitus with Prader-Willi syndrome: a single center experience. *Orphanet J Rare Dis* [Internet]. 2017 [citado 21 mayo 2019]; 12(1). Disponible en: [https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5577752/pdf/13023\\_2017\\_Article\\_702.pdf](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5577752/pdf/13023_2017_Article_702.pdf)

## DESCRIPTORES

**DeCS**

SINDROME DE PRADER WILLI

**MeSH**

PRADER WILLI SYNDROME

**Límites:**

Fecha de publicación: 2016 - 2019

Idiomas:Español/Ingles/Portugués

Publicaciones académicas (arbitradas)

## BASES DE DATOS Y SITIOS CONSULTADOS



ClinicalKey®



Dialnet



ELSEVIER



JAMA

EBSCOhost



ScienceDirect

Wiley Online Library

**Elaborado por:**

**Grupo Gestión de Información en Salud  
Centro Provincial Información de Ciencias Médicas  
Camagüey, 2019.**

**<http://www.sld.cu/sitios/cpicm-cmw/>**