



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES  
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**  
ratser.andalucia@hotmail.com

## **FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA**

### **SINDROME DE PRADER WILLI**

**DESCRIPCIÓN:** El Síndrome de Prader Willi es una enfermedad rara del desarrollo embrionario. Se estima una frecuencia de 1/25.000 nacidos vivos, pudiendo aparecer en todas las etnias. También lo llaman polisarcia. En el origen del SPW se han constatado varios mecanismos genéticos de origen desconocido. En la década de los 80 fue objetivado su origen genético y en la actualidad se sabe que el 70% de los casos consiste en una ausencia genes (delección del brazo largo del cromosoma 15 paterno 15q 11-13, 1981), un 30% de casos presentan la herencia de dos copias de origen materno (disomia uniparetal materna, 1989). Puede existir asimismo en 1 al 2% de los casos un defecto en la impronta o una reorganización cromosómica en forma de translocaciones o inversiones. No es habitual realizar un test genético sobre el estado de metilación para la detección de impronta anormal específico de uno de los progenitores en la zona crítica de Prader-Willi (PWCR) en el cromosoma 15. Este test determina si la región se ha heredado sólo maternalmente (ausencia de zona de origen paterna) y se detecta anomalías en más del 99% de los afectados.

**SÍNTOMAS:** Este síndrome altera el funcionamiento del hipotálamo cuyas funciones incluyen, entre otras, el control del apetito (carecen de sensación de saciedad). La alimentación de las personas con SPW necesita estar supervisada constantemente, además de seguir una estricta dieta. El síndrome también provoca deficiencia del tono muscular (hipotonía), un alto porcentaje de grasa en el organismo y falta de energía. Al principio, los bebés que tienen este síndrome se alimentan deficientemente y no aumentan de peso, ya que la debilidad de su tono muscular reduce su capacidad de succión. También puede provocar crecimiento y maduración incompletos, facciones características, problemas del comportamiento, dificultades respiratorias, comportamiento obsesivo-compulsivo (como hurgarse lesiones en la piel, pensamientos y acciones repetitivos y una fuerte necesidad de seguir una rutina) disfunciones en la temperatura corporal, resistencia al dolor, retraso en el desarrollo del aprendizaje y, en dos tercios partes de los casos, imposibilidad de vomitar. Clínicamente se caracteriza obesidad, hipotonía (tono anormalmente disminuido del músculo), retraso mental e hipogonadismo (menor desarrollo o actividad genital).

#### **CONTACTO PARA AFECTADOS:**

**Asociación Humanitaria de Enf. Degenerativas y Síndromes de la Infancia y Adolescencia (AHEDYSIA)**

**Apartado de Correos 142**

**ahedysia@wanadoo.es**

**03570 Villajoyosa (Alicante) 965895409**