

Resumen de la Evaluación y Atención médica de adultos con el síndrome de Prader-Willi síndrome.

Aprobada por la Junta asesora clínica y científica (CSAB) de la Organización Internacional del Síndrome de Prader- Willi (IPWSO), noviembre, 2025.

IPWSO depende de las donaciones para continuar programas de educación locales e internacional para personas con SPW y sus familias.

Para obtener más información sobre nuestro trabajo y realizar donaciones, visítenos en
www.ipwso.org/donate

ACERCA DE LA ATENCIÓN MÉDICA PARA EL SÍNDROME DE PRADER-WILLI

Guía para médicos

El síndrome de Prader-Willi (SPW) es una condición genética compleja y altamente variable con muchas manifestaciones clínicas incluyendo baja estatura, obesidad, hiperfagia, discapacidad intelectual, deficiencia de la hormona del crecimiento, hipogonadismo y problemas de conducta. El SPW es debido a la falta de expresión de la información genética del cromosoma 15 por tres mecanismos: **1-** Deleción paterna en el cromosoma 15q11.2-q13, **2-** Disomía uniparental materna del cromosoma 15 y **3-** Defecto de impresión en el cromosoma 15. Es importante confirmar el diagnóstico clínico del SPW mediante pruebas genéticas. Un análisis de metilación del ADN confirma el diagnóstico en más del 99 % de los casos. No obstante, si se han realizado pruebas con métodos menos fiables, es aconsejable repetir las pruebas genéticas con metilación del ADN, ya que otras condiciones pueden presentar signos y síntomas similares al SPW. IPWSO puede proporcionar ayuda en esos casos.

Gracias al aumento de conocimientos y mejor manejo del SPW en las últimas décadas, la expectativa de supervivencia de los adultos ha aumentado considerablemente, en particular cuando se mantienen bajo estricta supervisión con una dieta baja en calorías, aumento de la actividad física y cuidados necesarios para prevenir o tratar comorbilidades. Es esencial realizar evaluaciones médicas y análisis de sangre periódicamente, y se recomienda una evaluación anual.

Sin embargo, IPWSO reconoce que el acceso a los servicios médicos generales, así como a especialistas, puede variar considerablemente entre distintas partes del mundo. Esta publicación resume los principales cuidados de salud que necesitan los adultos con SPW.

Síntomas y comorbilidades más comunes:

- **Hiperfagia:** un impulso descontrolado por comer. Produce obesidad severa sin la supervisión estricta y constante de la alimentación.
- **Hipotonía y reducción de la masa muscular:** a menudo asociado con poca actividad física y, por lo tanto, con la disminución de las calorías requeridas. Esto afecta al metabolismo y es la principal causa de escoliosis y cifosis. La grasa corporal es usualmente aumentada aun con índice normal de masa corporal (IMC Kg/m²).
- **Obesidad severa:** aumenta el riesgo de diabetes de tipo 2, hipertensión, insuficiencia respiratoria y cardíaca, apneas del sueño, síndrome de hipoventilación por obesidad, hipercolesterolemia, úlceras y problemas de las articulaciones.
- **Deficiencia de hormonas pituitarias:** como hipogonadismo, deficiencia de la hormona del crecimiento e hipotiroidismo central.

- **Problemas gastrointestinales:** la mayoría de las personas con SPW tienen ve reducido el reflejo del vomito debido a la disfunción del sistema nervioso autonómico. Muchos tienen dificultades para masticar y tragar, lo que agrega un riesgo de reflujo y asfixia. El estreñimiento crónico es frecuente, y está causado por un tránsito intestinal retardado. Vomitar puede ser un signo de enfermedad severa, incluyendo gastroparesis.
- **Tendencia a rascarse la piel:** a menudo relacionada con el estrés y la falta de ocupación, y asociada al riesgo de infecciones y cicatrices. Rascarse la piel puede producir enfermedades graves si no se protegen bien las heridas tras una intervención.
- **Tendencia a rascarse el ano:** a menudo relacionada con el estreñimiento y, en casos severos, puede causar úlceras rectales, sangrado severo, anemia, fístulas e infecciones.
- **Historial de retraso global en el desarrollo/discapacidad intelectual o de aprendizaje y trastornos de conducta:** pueden ser carácter leve o severo, requiriendo a menudo ayuda para desenvolverse en la vida rutinaria.
- **Psicosis y/o problemas del estado de ánimo:** pueden surgir inesperadamente y requerir una evaluación psiquiátrica. Los cambios de conducta repentinos o pérdida del apetito pueden ser un signo de enfermedad física o psiquiátrica.
- **Intolerancia al estrés:** afecta a las relaciones y puede causar tendencia a rascarse la piel y ataques de colera.
- **Problemas respiratorios:** la apnea del sueño es algo habitual y debe evaluarse, ya que está asociada a enfermedades cardiovasculares.

Otros trastornos:

- **Problemas para regular la temperatura:** pueden causar hipertermia, hipotermia y falta de respuesta febril incluso con infecciones severas.
- **Alto umbral del dolor:** puede causar un aumento del riesgo de ignorar los síntomas y su gravedad. Debe valorarse la opción de realizar exámenes radiológicos, incluso aunque los síntomas observados no sean graves.
- **Gastroparesis y necrosis gástrica:** en muy raras ocasiones puede producirse distensión de estómago tras comer en exceso o debido a estreñimiento o gastroparesis. Puede no haber dolor ni vómitos. Una sonda gástrica puede ser vital, ya que puede progresar a necrosis gástrica, la cual necesita intervención quirúrgica de emergencia.

Historia clínica detallada, con énfasis en lo siguiente:

Los adultos con SPW suelen tener dificultades para describir sus necesidades de atención médica, por lo que es esencial obtener una historia clínica detallada de la familia o de los cuidadores.

- **Medicamentos y dosis:** análisis de qué medicamentos ya no son necesarios, interacciones de los fármacos y efectos secundarios de la medicación (por ejemplo, hiponatremia, bajo Sodio).
- **Peso:** cambios en los valores tomados semanalmente, en particular cambios recientes.
- **Cambios alimentario:** acceso a alimentos en el hogar, el trabajo y otros entornos, grado de supervisión, intervenciones dietéticas.
- **Actividad física/ejercicio:** rutinas, horas a la semana.
- **Dificultades respiratorias:** falta de aliento con la actividad, particularmente si es de reciente aparición.
- **Alteraciones del sueño:** ronquidos, signos de apnea, insomnio, somnolencia diurna.
- **Problemas gastrointestinales:** disfagia, reflujo, estreñimiento y su tratamiento, tendencia a rascarse el recto.
- **Orinarse en la cama:** descartar infección del tracto urinario, particularmente si es de reciente aparición.
- **Sexualidad, relaciones y educación:** ciclos menstruales, actividad sexual, anticoncepción, victimización sexual potencial.
- **Tendencia a rascarse la piel:** puede causar infecciones e incluir morderse compulsivamente uñas y labios.
- **Problemas dentales:** daños causados por el reflujo, bruxismo, periodontitis.
- **Historial de fracturas de poco impacto:** valorar llevar a cabo una evaluación de la densidad mineral ósea (DEXA), cambios en los patrones de la marcha de nueva aparición, realizar radiografías para descartar una fractura.
- **Estado mental/emocional/psicológico**
 - Los problemas de conducta pueden incrementarse cuando falta una estructura diaria, cambian los planes o se produce alguna otra situación de inseguridad. Se necesita apoyo y una rutina diaria estructurada.
 - Hábitos poco comunes, por ejemplo, perseveración, conductas repetitivas o rasgos autistas.
 - Síntomas psiquiátricos, como psicosis, depresión, cambios de humor. Puede ser necesario realizar una evaluación psiquiátrica y de la medicación. Las dosis bajas de antipsicóticos suelen ser suficientes y ayudan a reducir los efectos adversos.

- **Situación de vivienda:** Si viven en casa con algún familiar, o en centros especializados para personas con SPW u otras discapacidades. Analizar la situación social y económica del paciente y el nivel de conocimientos de sus cuidadores sobre el SPW.
- **Situación laboral/programa diario:** si recibe educación y participa en un plan de actividades satisfactorio.

Examen físico (anual):

- **Altura, peso e índice de masa corporal (IMC, kg/m²)**
- **Presión Tensión arterial, pulsaciones, ritmo cardíaco y auscultación pulmonar:** ¿hipertensión? ¿insuficiencia cardíaca? ¿arritmia?
- **Edema en las piernas:** ¿acumulación de fluidos o linfa, o derivado de la obesidad? La acumulación de fluidos (edema dependiente) se trata con diuréticos y medias de compresión. Solo las medias de compresión son efectivas para tratar el linfedema, siendo recomendable que la elección del tamaño de las medias corra a cargo de un terapeuta ocupacional profesional. La pérdida de peso en una persona obesa ayuda a reducir el edema en las piernas.
- **Examen abdominal:** ¿estreñimiento? ¿colelitiasis? Valorar un examen rectal y radiografías abdominales cuando se detecte una distensión severa.
- **Inspección de la espalda y las articulaciones:** ¿escoliosis, cifosis, alteraciones en las articulaciones?
- **Piel:** ¿úlceras? ¿infecciones?
- **Los pies y su posición:** ¿pies planos? ¿necesita calzado especial en uno o ambos pies?
- **Genitales masculinos:** Testículos no descendidos (criptoquidismo) que requieren evaluación por un urólogo, como también infección de la ingle por hongos a causa de una mala higiene.

Análisis de sangre (anualmente):

- Hemoglobina y leucocitos
- Na⁺, K⁺, creatinina, enzimas hepáticas
- Lípidos en sangre en ayunas
- Hemoglobina A1C y glucosa en sangre en ayunas
- Vitamina D (25-OH), calcio
- Análisis de la función tiroidea (TSH, T₃ libre, T₄ libre)
- Perfil hormonal sexual (LH, FSH, estrógenos en mujeres y testosterona en ayunas en hombres)
- IGF-1: para quienes reciben tratamiento con la hormona del crecimiento, confirmando dosis y cumplimiento

Otras recomendaciones:

- **Examen oftalmológico** cada 2/3 años.
- **Examen dental e higiene** dos veces al año o con más frecuencia si es necesario.
- **Evaluación de la audición** en personas con problemas de habla y mayores de 50 años.
- **Estado mental** si ha habido un cambio repentino y persistente en el estado mental, y realizar una valoración de la conducta para identificar posibles creencias o percepciones anormales que puedan indicar un episodio de enfermedad mental.
- **Ecocardiografía** cada 2/3 años, sobre todo en caso de obesidad.
- Participación en **programas nacionales de detección de la enfermedad**.

Si es posible, también se recomienda lo siguiente:

- **Endocrinólogo** para evaluar la función hipotalámica/pituitaria y el riesgo de diabetes. Se recomienda la hormona del crecimiento y tratamiento hormonal-sexual en ausencia de contraindicaciones.
- **Médico genetista** para confirmar pruebas genéticas y para el asesoramiento genético de progenitores y otros familiares.
- **Dietista (o equivalente)** para garantizar que se conocen los requisitos del SPW.
- **Fisioterapia** para evaluar las articulaciones, músculos, y ofrecer recomendaciones sobre actividades motoras y como complemento en el tratamiento del edema.
- **DEXA (absorciometría de rayos X de energía dual)** para evaluar la densidad mineral ósea y la composición corporal.
- **Impedancia bioeléctrica** para las mediciones de la composición corporal.
- **Radiografías de la columna vertebral en posición erguida** para quienes padecen escoliosis y/o cifosis con el fin de controlar la progresión; también puede rebelar un estreñimiento severo.
- **Estudios del sueño** si se sospecha de apnea del sueño o se observa somnolencia durante el día.
- **Otorrino especialista** si hay un ronquido excesivo.
- **Patología del habla** para analizar la función de tragar y llevar a cabo tratamiento si preocupa mucho la disfagia.

Puede encontrar más información en el sitio web de la Organización Internacional para el Síndrome de Prader- Willi (IPWSO), que contiene información sobre organizaciones de apoyo a las familias en más de 100 países: <http://www.ipwso.org>

Asesoramiento en situaciones agudas: para profesionales de la salud y familias:
<https://ipwso.org/information-for-medical-professionals/important-medical-facts/>

En GeneReviews encontrará información detallada sobre el SPW en Internet:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1330/>