
Síndrome de Prader-Willi

¿Qué es?

El síndrome de Prader-Willi es una [enfermedad rara](#) que se da desde el nacimiento.

¿Por qué se produce?

Se debe a una alteración genética del cromosoma 15 que afecta al desarrollo de una parte del cerebro (hipotálamo) y a algunas de las funciones que regula. Se produce en el embarazo y es al azar, es decir, no hay causa específica. Por esto, a pesar de ser un trastorno genético, no se hereda.

¿Qué síntomas presenta?

- **Dificultad para la succión** y para comer. Se da [desde el nacimiento](#) y suelen necesitar ayuda para alimentarse durante los primeros meses de vida.
- **Tono muscular débil.** Son niños o niñas con el cuerpo “flácido” y un tono muscular débil.
- **Siempre tienen de hambre.** La parte del cerebro que controla la saciedad o el hambre no funciona bien. Más o menos a partir de los 2 años empiezan a comer de forma excesiva y sin control, dando lugar a **obesidad**. De ello, se dan complicaciones como la [diabetes](#) (azúcar en la sangre), [presión arterial alta](#), [colesterol alto](#), problemas [respiratorios durante el sueño](#)...
- **Niveles de hormonas sexuales bajos.** Pueden tener los [testículos no descendidos](#), órganos sexuales poco desarrollados (pene, clítoris, labios de la vulva, escroto), una [pubertad retrasada](#) o incompleta. También pueden tener problemas de fertilidad.
- **Nivel bajo de hormona de crecimiento (GH).** Los niños con el Síndrome de Prader-Willi son **más bajos** que el resto de los de su edad. Pueden tener manos y pies pequeños y una desviación de la espalda.
- **Discapacidad mental** leve-moderada. Retraso en el [desarrollo psicomotor](#) y dificultades [para el lenguaje](#).
- **Cara característica:** comisuras de la boca hacia abajo, ojos almendrados,...
- **Trastornos del sueño.** Durante el día tienen mucho sueño y por la noche les cuesta dormir.
- **Difícil control de las emociones.**
- **Umbral del dolor alto**, es decir, tienen una alta tolerancia al dolor.

¿Cómo se diagnostica?

El diagnóstico se basa en unos criterios clínicos y se confirma con un análisis genético. Un diagnóstico precoz hace que puedan participar en programas de [atención temprana](#).

¿Cuál es su tratamiento?

Dado su origen genético, el síndrome de Prader-Willi no tiene cura. Pero se pueden beneficiar de **varios tratamientos para mejorar los síntomas**:

- La fisioterapia en los primeros meses y luego el ejercicio físico, puede aumentar la fuerza muscular.
- La [supervisión estricta de la comida](#) para un mejor control del peso. A veces hay que cerrar con llave los armarios o la nevera.
- La [hormona de crecimiento](#) ayuda a aumentar la estatura y la masa muscular. También con ella se mejora el habla y de la calidad del sueño.
- Otros tratamientos pueden incluir hormonas sexuales, terapia conductual y la atención temprana.

La mayoría de las personas con síndrome de Prader-Willi necesitarán cuidados especiales y supervisión durante toda su vida.

Información adicional:

- Asociación Española Prader Willi: [AESPW](#)

Fecha de publicación: 18-09-2019

Última fecha de actualización: 25-09-2023

Autor/es:

- [Raquel Fraile Currius](#). Pediatra. Centro de Salud de Carlet. Valencia.
- [María Sánchez Marí](#). Pediatra. Centro de Salud de Bellreguard. Valencia.

