

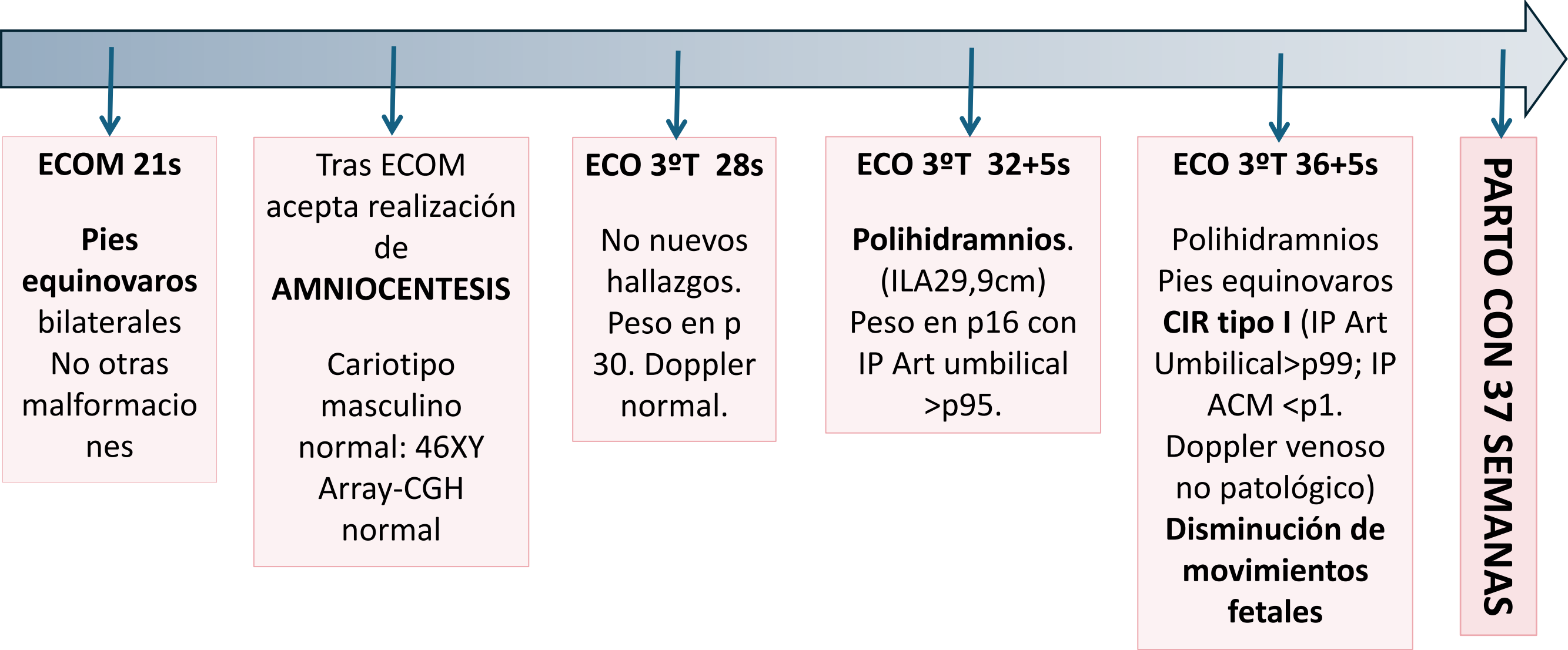
Diagnóstico prenatal del Síndrome de Prader-Willi, a propósito de un caso

Hernandez Centeno V, Urrejola Albizua E, Palenzuela A, Vazquez I
Hospital Universitario Basurto

INTRODUCCIÓN

Mujer de 42 años que inicia controles en el ambulatorio tras la ecografía transnucal.
No presenta antecedentes médico-quirúrgicos de interés. Y como antecedentes gineco-obstétricos presenta un aborto diferido y un parto eutócico a término.
Resultado del test combinado de cromosomopatías: **ALTO RIESGO de T21----** **1/136**; bajo riesgo de T18 y 13.
En este momento, rechaza la realización de técnicas invasivas por DNA-Ic con bajo riesgo de trisomías. Sexo masculino.
ECO-TN: No se observan malformaciones

LINEA TEMPORAL DE HALLAZGOS ECOGRÁFICOS



RESULTADOS PERINATALES

Nace un neonato de 2390g. Con un Apgar de 4/7. Requiere ingreso en la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales (UCIN) por dificultad respiratoria e hipotonía.
A los 42 días de ingreso en la UCIN, se retira el soporte respiratorio y comienza a adquirir la habilidad para coordinar succión-deglución-respiración.
Alta a domicilio tras 67 días en UCIN con citas de rehabilitación y con un seguimiento multidisciplinar.
Tras el alta se obtiene un resultado positivo en relación con el estudio de hipotonía: **metilación del 15q11.**

SINDROME DE PRADER WILLI

El síndrome de Prader-Willi (SPW) es una afección genética poco común y compleja que afecta a los sistemas metabólico, endocrino y nervioso.
Los pacientes con SPW presentan dificultades conductuales, de desarrollo e intelectuales caracterizadas por **hipotonía grave** y dificultades para alimentarse en los primeros años de vida. Además, presentan rasgos faciales distintivos, estrabismo y **anomalías musculoesqueléticas**.
Este síndrome es el resultado de la ausencia de expresión de los genes heredados por vía paterna en el cromosoma 15q11.2-q13. El diagnóstico genético puede realizarse con el test de metilación.
En nuestro caso, se puede llegar a sospechar esta enfermedad al final del embarazo tras combinar todos los hallazgos: disminución de movimientos fetales, polihidramnios (por dificultad de deglución), pies zambos (malf. musculoesquelética); incluso la restricción de crecimiento fetal, también se asocia con este síndrome.

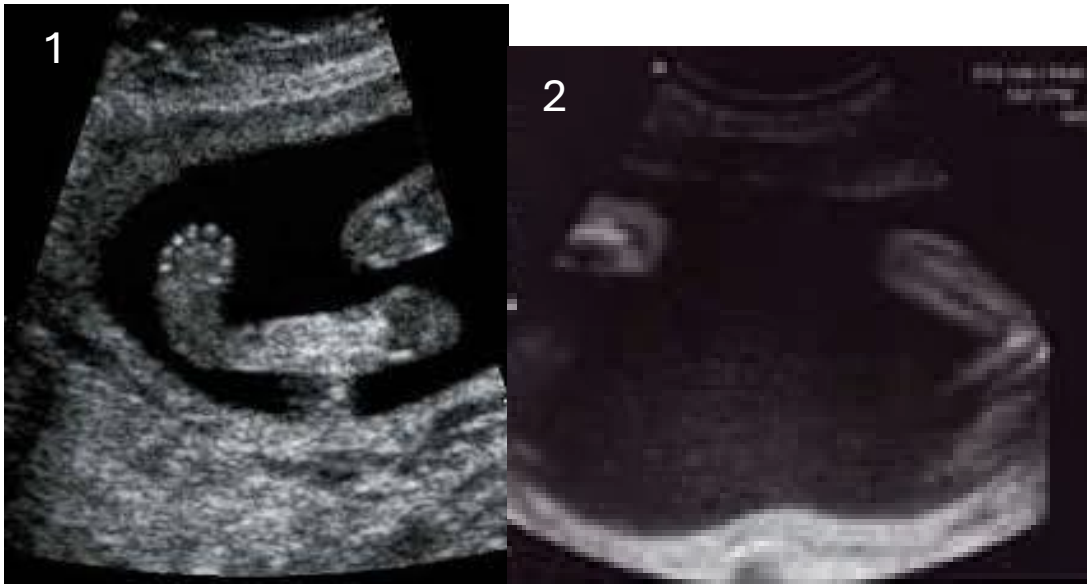


Imagen 1. Pie equinovaro

Imagen 2. Polihidramnios

BIBLIOGRAFIA

Fermin Gutierrez MA, Daley SF, et al. Prader-Willi Syndrome. Feb 2024. Publicado en PubMed. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31985954/>
B Cano del Águila, R Ortiz Movilla, et al. Síndrome de Prader-Willi: diagnóstico en el periodo neonatal. Rev Pediatr Aten Primaria vol.19 no.74 Madrid abr./jun. 2017. Disponible en: https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1139-76322017000200008