



Hipotonía neonatal severa y depresión respiratoria prolongada No olvidar el Síndrome de Prader Willi

A. García Pérez (a), B. Flores Antón (b), M. A. Martínez Granero (a), E. Parra (c)

^aNeuropediatría. ^bNeonatología. ^cPediatría. Fundación Hospital Alcorcón. Alcorcón. Madrid.

Introducción. La hipotonía neonatal requiere experiencia y paciencia por parte del neonatólogo y neuropediatra. El SPW en el RN se caracteriza por hipotonía, hiporreflexia, escasez de movimientos y alteraciones deglutorias. Su diagnóstico es difícil e infrecuente, ya que el fenotipo dismórfico y conductual típico más adelante, no está presente todavía. Una intubación de más de 5 días, es típica de hipotonías neonatales de origen periférico, pero no de las de origen central; incluso Dubowitz comenta que el SPW no se asocia a dificultades respiratorias.

Caso clínico. Prematuro (34semanas), hipotónico, con escasos movimientos, pálido y edematoso, criptorquidia, y distrés respiratorio. Requirió ventilación mecánica 23 días y alimentación por sonda 10 semanas. EEG inicial descargas multifocales normalizándose al 4º mes. Nunca crisis. El EMG-VC, la neuroimagen y un estudio metabólico amplio fueron normales, a excepción de hipocarnitinemia transitoria a las 2 semanas.

Asombrosa mejoría progresiva en tono y actividad a partir de los 2 meses, y a los 5 meses ante el curso clínico seguido y rasgos más evidentes se pide FISH SPW: delección paterna de novo 15q11-q13.

Conclusiones. Pensar en un SPW también ante hipotonía severa con complicaciones respiratorias y alimenticias prolongadas. Nunca hay que olvidar realizar genética de SPW ante una hipotonía neonatal si la electrofisiología, neuroimagen y estudios metabólicos son normales. El diagnóstico temprano de SPW ayuda a prevenir de técnicas posteriores más invasivas, a ser más positivo en el pronóstico frente a otros diagnósticos más infaustos, y a un mejor desarrollo de estos niños SPW mediante una estimulación precoz adecuada.