

Criterios de Diagnóstico para el Síndrome de Prader Willi

Los siguientes criterios para diagnosticar el Síndrome Prader-Willi está basado en Holm et al (Pediatrics 91, 398, 1993). Debido a que los bebés y niños tienen menos síntomas que los adolescentes y adultos con SPW, el sistema de puntuación difiere con la edad.

CRITERIO PRINCIPAL (1 Punto)

- Hipotonía neonatal ó infantil con succión pobre, que mejora gradualmente con la edad.
- Problemas de alimentación en la infancia que requieren técnicas especiales y escaso aumento de peso.
- Rapidez en ganar peso en función del crecimiento, después de los 12 meses y antes de los 6 años; obesidad central si no se ha intervenido.
- Rasgos faciales característicos, cabeza ovalada en la infancia, cara estrecha o diámetro bifrontal, ojos almendrados, boca pequeña con el labio superior delgado, comisuras de boca hacia abajo. (son necesarios 3 ó más rasgos)
- Hipogonadismo. Dependiendo de la edad: a) Genitales poco desarrollados (Varones: escroto poco desarrollado, testículos sin descender, pene y/o testículos pequeños. Hembras: Ausencia ó severo escaso desarrollo del labio menor y/o clítoris). b) Incompleta o retrasada maduración sexual con signos de retraso de la pubertad después de los 16 años (Varones: gónadas pequeñas, escaso pelo en cara y cuerpo, carencia del cambio de voz. Hembras: Infrecuente o nula menstruación).
- Retraso global del desarrollo mental en niños menores de 6 años. Retraso mental de ligero a moderado o problemas de aprendizaje en niños mayores.
- Hiperfagia (apetito excesivo), búsqueda de comida, obsesión con la comida.
- Delección 15q11-13 (>650 bandas, preferiblemente confirmadas por hibridación in situ fluorescente) u otras anomalías en esta región cromosómica, incluyendo disomías.

CRITERIO SECUNDARIO 1/2 Punto

- Movimientos fetales reducidos ó letargo infantil ó llanto débil en la infancia mejorando con la edad
- Problemas de comportamiento característicos: rabietas, arranques violentos y comportamiento obsesivo-compulsivo, tendencia a discutir, disconforme, inflexible, manipulador, posesivo y terco; tenaz,. ladrón y mentiroso.. (Son necesarios 5 ó más síntomas).
- Trastornos en el sueño, apnea.
- Baja estatura para sus antecedentes genéticos sobre los 15 años. (sin tratamiento con hormonas de crecimiento.)
- Hipopigmentación: pelo rubio y piel blanca en comparación con la familia.
- Manos pequeñas (< 25% Percentil) y/o pies (<10% Percentil) para su talla.
- Manos estrechas con el borde del cubito recto (borde exterior de la mano).
- Problemas oculares (miopía, estrabismo convergente).
- Saliva espesa y viscosa, con costras en las comisuras de la boca.
- Defectos de Articulación en el Habla.
- Rascarse las heridas ó autoprovocarlas.

Recomendaciones de apoyo:

Las siguientes recomendaciones no puntúan pero incrementan la certeza de un diagnóstico certero.

- Alto umbral de dolor
- Escasos vómitos.
- Temperatura inestable en la infancia ó sensibles cambios de temperatura adultos.

- Escoliosis ó curvatura anormal de la columna.
- Aparición prematura de pelo en pubis y axilas (antes de los 8 años).
- Osteoporosis.
- Gran destreza con rompecabezas.
- Estudios neuromusculares normales.
- Dedos de la mano apuntados.

REQUISITOS PARA DIAGNOSTICAR SÍNDROME DE PRADER-WILLI

Bebé a 3 años: Son necesarios cinco puntos, de los cuales 4 deben ser del criterio principal.

3 años a adulto: Son necesarios ocho puntos incluyendo al menos 5 de la lista de criterio principal.

Traducción de : Holm, V.A; Cassidy, S.B., Butler, M.G., et al: Prader Willi syndrome: Consensus Diagnostic Criteria, Pediatrics 1993, 91: 398-402.