

aconsejable que viajen solos en los transportes públicos. Es un hecho que, sin embargo, pacientes con un menor cociente intelectual desarrollan mejores habilidades que les permiten una mejor capacidad de independencia.

La pubertad está generalmente retrasada (por hipogonadismo primario) y su maduración puede requerir tratamientos de tipo hormonal.

La talla no suele sobrepasar el percentil 10, siendo característica la cortedad de manos y pies, estando más afectado el crecimiento del segmento inferior y más conservada la talla de sentado. La edad ósea está retrasada hasta la adolescencia, habiéndose documentado un déficit de hormona de crecimiento que ha originado ciertas expectativas en cuanto al tratamiento hormonal (la talla media en edad adulta está alrededor de 147 cm para las mujeres y de 155 cm para los hombres).

A modo de resumen reproducimos los síntomas del SPW en relación con las distintas etapas del desarrollo (tabla 1).

Las características clínicas de los pacientes con SPW son en general similares cualquiera que sea el genotipo (con delección o sin delección). El estudio de Gillissen-Kaesbach (1995) sobre 167 pacientes con SPW, comparando pacientes de ambos grupos, sólo encuentra diferencias estadísticamente significativas en cuanto a la edad materna (mayor edad promedio en el grupo de no delección, con disomía uniparental materna), y en cuanto a peso y talla de nacimiento e incidencia de hipopigmentación (que son más frecuentes en el grupo de pacientes con delección evidente)

5. CRITERIOS PARA EL DIAGNÓSTICO

Puesto que los síntomas del SPW se modifican o son más o menos aparentes según la edad, para unificar criterios, Holm (1993) publicó, tras un estudio multicéntrico de consenso, los criterios vigentes para el diagnóstico valorando con 1 punto los denominados "criterios principales" y con 0'5 puntos los denominados "criterios secundarios".

Para establecer el diagnóstico de SPW en menores de 3 años se requieren 5 puntos de los que al menos 4 deben proceder de los criterios principales, en tanto que en pacientes mayores de 3 años debe alcanzarse una puntuación de 8 y corresponder 5 ó más puntos a los criterios principales (tabla 2).

Además de los criterios principales y secundarios en los que se basa el diagnóstico, Holm añade, como apéndice, otras características clínicas que no puntúan pero sirven de refuerzo o apoyo para la sospecha diagnóstica, tales como alto umbral de dolor, dificultad para el vómito (que junto a la ausencia de manifestación del dolor puede ocasionar problemas diagnósticos ante cuadros de gravedad como un abdomen agudo), temperatura inestable en el niño pequeño o sensibilidad alterada a la temperatura en niños mayores y adultos, escoliosis, adrenarquía precoz, osteoporosis (a cualquier edad, con más propensión a fracturas), gran destreza en rompecabezas y estudios neuromusculares normales.

TABLA 1
CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DEL SPW
(Donaldson, 1994)

PERÍODO FETAL Y NEONATAL

Movimientos fetales disminuidos
Problemas de alimentación / alimentación con sonda.
Llanto anormal o ausente
Hipotonía axial / distonía de miembros.
Saliva espesa.
Hipoplasia genital y criptorquidia.

LACTANTE Y NIÑO PEQUEÑO

Falta de medro.
Retraso en el desarrollo psicomotor.
Retraso del lenguaje.
Facies típica.
Pelo claro / ojos azules.

ESCOLAR

Apetito voraz.
Obesidad.
Talla corta.
Manos y pies pequeños.
Escoliosis.
Contusiones, caídas frecuentes.
Rascado de lesiones cutáneas / autolesiones.
Caries.
Somnolencia diurna excesiva.
Sensibilidad alterada a la temperatura.
Estrabismo.

ADOLESCENTE

Cataplejía / pseudoconvulsiones.
Desarrollo sexual secundario incompleto.
Carácter obsesivo.
Problemas de comportamiento.
Dificultades para manejar dinero.
Incapacidad de independencia.

TABLA 2
CRITERIOS DIAGNÓSTICOS DE SPW
(Holm, 1993)

CRITERIOS PRINCIPALES

1. Hipotonía central neonatal e infantil, con succión débil, mejorando con la edad.
2. Problemas de alimentación en el lactante, necesitando técnicas especiales, con escaso aumento ponderal.
3. Rápido aumento de peso en función de la talla después de los 12 meses de edad y antes de los 6 años, con obesidad central si no se interviene.
4. Rasgos faciales característicos: dolicocefalia, diámetro bitemporal estrecho, ojos almendrados, boca pequeña con labio superior delgado, comisuras bucales hacia abajo (son necesarios 3 ó más rasgos).
5. Hipogonadismo: a) Hipoplasia genital (manifestada en varones por hipoplasia escrotal, escrotal, criptorquidia, pene y/o testículos rudimentarios, y en las niñas por ausencia o grave hipoplasia de labios menores y/o clítoris). b) Maduración gonadal incompleta o retrasada con signos de retraso puberal después de los 16 años.
6. Retraso global del desarrollo psicomotor en menores de 6 años. Retraso mental de ligero a moderado o problemas de aprendizaje en niños mayores.
7. Hiperfagia, búsqueda y obsesión por la comida.
8. Deleción 15q 11-13 preferiblemente confirmada por FISH u otra anomalía citogenética/molecular en dicha región cromosómica, incluyendo disomía uniparental materna.

CRITERIOS SECUNDARIOS

1. Actividad fetal reducida o letargo o llanto débil en el lactante, mejorando con la edad.
 2. Problemas de comportamiento característicos: rabietas, arranques violentos, comportamiento obsesivo-compulsivo, tendencia a discutir y llevar la contraria; inflexible, manipulador, posesivo, terco, ladrón y mentiroso (son necesarios al menos 5 de ellos).
 3. Somnolencia diurna, apnea del sueño.
 4. Estatura baja para sus antecedentes genéticos sin tratar con hormona de crecimiento.
 5. Hipopigmentación en piel y cabello en comparación con la familia.
 6. Manos pequeñas (menos del percentil 25) y/o pies pequeños (menos del percentil 10) para su talla.
 7. Manos estrechas con borde cubital (exterior) recto.
 8. Anomalías oculares (miopía, estrabismo convergente).
 9. Saliva espesa y viscosa, costras en las comisuras bucales.
 10. Defectos de articulación del lenguaje.
 11. Rascarse las heridas o autoprovocarlas.
-