

## **Intervención multidisciplinaria en paciente diagnosticado con el síndrome de Prader-Willi**

Interdisciplinary intervention in a patient diagnosed with Prader-Willi  
síndrome

Dennys Stella Martínez Franco<sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-0001-5571-8034>

Elisama Beltrán De La Rosa<sup>1\*</sup> <https://orcid.org/0000-00023119-2944>

Jorge Luis Bilbao Ramírez<sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-0001-7738-0740>

<sup>1</sup>Universidad Metropolitana. Barranquilla, Colombia.

\*Autor para la correspondencia. Correos electrónicos: [elisama.beltran@unimetro.edu.co](mailto:elisama.beltran@unimetro.edu.co);  
[elisamabeltran@gmail.com](mailto:elisamabeltran@gmail.com)

### **RESUMEN**

**Introducción:** El síndrome de Prader-Willi es una enfermedad genética, causada por deleciones de novo en la región 15q11q13 en el cromosoma paterno. Se caracteriza por falta de saciedad que conduce a obesidad mórbida, trastornos del comportamiento, discapacidad intelectual, baja estatura e hipogonadismo.

**Objetivo:** Describir los resultados obtenidos del análisis e intervención multidisciplinar realizados en paciente diagnosticado con el síndrome de Prader-Willi.

**Presentación del caso:** Análisis de caso clínico en menor de 8 años, sexo masculino, diagnosticado con síndrome de Prader-Willi, a través de intervención multidisciplinaria realizado en tres momentos: evaluación, diagnóstico e intervención con enfoque cognitivo conductual.

**Conclusiones:** Las estrategias adoptadas generaron cambios significativos en el contexto familiar y social, entre ellas, apropiación de las recomendaciones suministradas, adopción de factores protectores, identificación de roles y optimización en la adherencia farmacológica. La atención a estas consideraciones proporciona mejoras, que apuntan a la calidad de vida y clínica del paciente.

**Palabras clave:** hipogonadismo, deleciones de novo, cognitivo conductual, adherencia.

## ABSTRACT

**Introduction:** Prader-Willi syndrome is a genetic disease caused by de novo deletions in the 15q11q13 region in the paternal chromosome. It is characterized by lack of satiety leading to morbid obesity, behavioral disorders, intellectual disability, short height and hypogonadism.

**Objective:** To describe the results obtained from the multidisciplinary analysis and intervention performed in a patient diagnosed with Prader-Willi syndrome.

**Presentation of the clinical case:** Clinical case analysis in an 8 years old child, male sex, diagnosed with Prader-Willi syndrome through a multidisciplinary intervention performed in three moments: assessment, diagnosis and intervention with cognitive behavioral approach.

**Conclusions:** The strategies adopted generated significant changes in the social and family context, family's appropriation of the recommendations provided, adoption of protective factors, roles identification and improving of adherence to treatment. By taking into account this considerations, improvements lead to clinic and life quality of the patient.

**Keywords:** hypogonadism; de novo deletions; cognitive behavioral; adherence.

Recibido: 31/01/2018

Aprobado: 10/10/2018

## INTRODUCCIÓN

En el mundo hay entre 350 000 y 400 000 personas con el síndrome de Prader-Willi (SPW),<sup>(1)</sup> descrito por primera vez en el año 1956 por los doctores suizos *Andrea Prader*, *Alexis Labhart* y *Heinrich Willi* citado por *Martin*,<sup>(2)</sup> causado por deleciones de novo en la región 15q11q13 en el cromosoma paterno.<sup>(3)</sup> Se han descrito tres mecanismos genéticos que resultan en la afectación de dichos genes, como la microdelección de un fragmento de ADN en el cromosoma 15 paterno (65-70 % de los casos), la disomía uniparental materna (cuando ambos cromosomas 15 son de origen materno, responsable de 20-30 % de los casos) y menos frecuente (5 %) por defectos en la impronta genómica, de manera que los genes paternos están presentes, pero "silenciados".<sup>(4)</sup>

A nivel mundial se considera entre las “enfermedades raras”,<sup>(5)</sup> que sorprenden al profesional de la salud por complejidad en el tratamiento y por la severa crisis que provoca a quien lo padece y sus familias, dado que el desarrollo de la enfermedad posee mayor prevalencia en niños y adolescentes.<sup>(6)</sup>

El SPW suele caracterizarse por hipotonía neonatal, reflejo de succión deficiente, lo que les dificulta la alimentación y progresa en la infancia a hiperfagia; bajo peso al nacer, rasgos faciales distintivos (ojos con forma de almendra, estrechamiento de la cabeza en las sienes, la boca hacia abajo y el labio superior fino), genitales subdesarrollados, afectación cognitiva, afectación en la atención, funciones ejecutivas, memoria de trabajo y autorregulación; déficit de habilidades visuoespaciales variable,<sup>(7)</sup> patrones conductuales de terquedad, desafío, oposición, manipulación, agresividad, hurtos de comida y mentira en forma reiterada, los cuales se vuelven más frecuentes y severos con el aumento de la edad, presencia de alteraciones psiquiátricas, interrupciones del ciclo de sueño normal y una afección en la que la respiración se interrumpe durante el sueño (apnea del sueño). Estos trastornos pueden provocar somnolencia diurna excesiva y empeorar los problemas de conducta.<sup>(8)</sup> Otros problemas de salud, desde el punto de vista endocrinológico y cardiovascular, es la generación de hipogonadismo hipogonadotrópico,<sup>(9)</sup> aumento de las concentraciones de ghrelina, hormona que se produce en el estómago, potente estimulador del apetito<sup>(10)</sup> y provoca obesidad hipotalámica y, a *posteriori*, complicaciones secundarias a la obesidad,<sup>(11)</sup> además de la criptorquidia.

El diagnóstico del SPW en muchos casos se ve impulsado por los síntomas físicos del recién nacido, imposibilidad para succionar o alimentarse durante varios días, cuerpo "flácido" y tono muscular débil. Sin embargo, los criterios formales de diagnóstico para reconocer el SPW dependen de la edad del paciente, antes de los tres años, el síntoma más importante es un tono muscular extremadamente débil, que se conoce como hipotonía grave, la cual se presenta durante el periodo neonatal y los dos primeros años de vida.<sup>(12)</sup> En los niños de tres años y más, otros síntomas son: la hiperfagia, alto riesgo de desarrollar obesidad mórbida en la infancia y la edad adulta, dificultades de aprendizaje y graves problemas de conducta o psiquiátricos. No obstante, la base para el diagnóstico es la prueba de metilación del ADN para detectar la impresión anormal específica de los padres dentro de la región crítica de Prader-Willi (PWCR) en el cromosoma 15.<sup>(13)</sup>

En este estudio se asume que la mayoría de los tratamientos utilizados en el SPW son de tipo médico, acompañado de un régimen nutricional según la edad del paciente con el propósito

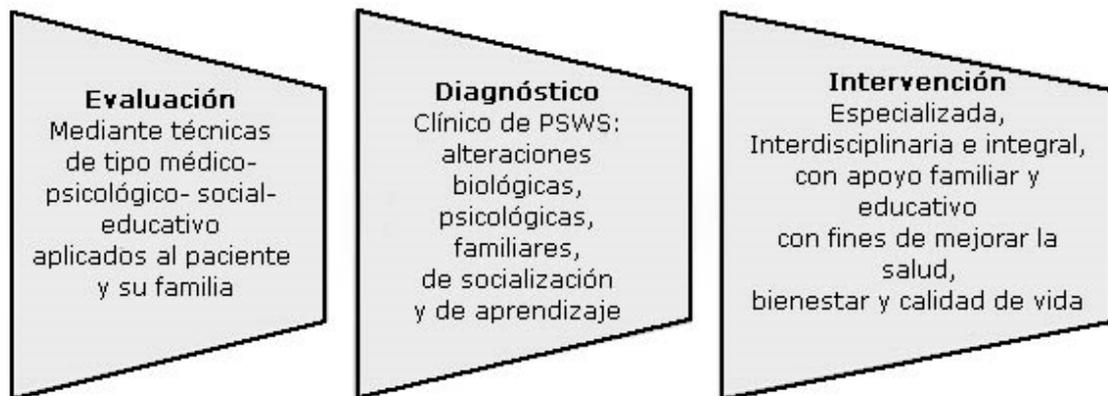
de lograr el aumento de la masa corporal magra y disminución de la masa grasa, la terapia de reemplazo de la hormona del crecimiento y el tratamiento quirúrgico mediante la criptorquidia, otro tipo de intervenciones recomendables en el SPW es el tratamiento multidisciplinar donde se involucraron diferentes profesionales de la salud. El objetivo de este estudio es describir los resultados obtenidos del análisis e intervención multidisciplinar realizados en un paciente diagnosticado con SPW.

## PRESENTACIÓN DEL CASO

El estudio consistió en el análisis de un caso clínico de SPW registrado en el año 2015 en el Centro Educativo de Habilitación y Rehabilitación Integral San Camilo Ce Camilo, Barranquilla- Colombia, donde se le brindó el seguimiento respectivo. Se contó con la autorización del comité de ética de la entidad participante y la firma del consentimiento informado por parte de los padres del menor. El procedimiento se desarrolló a través: *La recolección de información*, realizada mediante la observación directa, visitas domiciliarias, consulta externa (diferentes profesionales), *uso de instrumentos o técnicas de registro institucional*, como la historia clínica, que permitió tener acceso a la información relacionada con los diferentes procedimientos, registro de evolución clínica, pruebas de laboratorios e imágenes diagnósticas, formatos del plan de atención y tratamiento integral e individual para proyectos de vida (PLATINFA), registro de actividades de logros “CAA”, informes de seguimiento de modificación de conducta, *evaluación integral y plan de rehabilitación de acuerdo a cada profesional*, diagnóstico familiar, realizado a través del instrumento de medición, que muestra cómo perciben los miembros de la familia el nivel de funcionamiento de la unidad familiar de forma global (APGAR familiar).<sup>(14)</sup> *El Plan de Tratamiento y Seguimiento* se realizó de manera integral mediante la intervención de diferentes especialidades, dada la complejidad del SPW, como genetista, neuropediatría, psiquiatría, urología y oftalmología, psicología clínica; disciplinas de apoyo en salud, odontología, fisioterapia, fonoaudiología y nutrición; participación familiar con trabajo social, y disciplinas de reeducación integral como terapia ocupacional y educación especial. Se trata de un menor de ocho años, que presentó crisis epilépticas desde los 20 días de nacido y retraso del desarrollo psicomotor, con un nivel de escolaridad de grado pre-jardín, diagnosticado con SPW a los siete años, a través del análisis por hibridación fluorescente *in*

*situ* (FISH),<sup>(15)</sup> sin antecedente familiar de importancia. Presenta hiperbilirrubinemia, con hipotonía desde los 20 días de nacido sin variación, hasta el primer año de vida, tratado farmacológicamente con fenobarbital 5 a 10 mg/kg/día dos dosis cada 12 h. Luego es tratado con carbamazepina 10 mg/kg/día cada 8 h, posterior a esto se le aumenta la dosis y después se cambia el medicamento, por continuar con las crisis epilépticas a Levetiracetam de 10 mg/mL suspensión por tres meses, en dosis de 1,5 cc cada 12 h por vía oral, además risperidona 1 mg a razón de dos diarias, por control. Le ordenan electroencefalograma (EEG), el cual muestra normalidad. En el momento del ingreso presentaba alteración en el equilibrio, trastornos del lenguaje comprensivo y expresivo, semiindependiente en autocuidado, déficit cognitivo sin especificar, apetito exagerado y peso excesivo no acorde a su talla y edad.

El establecimiento de la intervención multidisciplinar en el SPW se realizó en tres momentos (Fig.).



**Fig. -** Diagrama de intervención en el síndrome de Prader Willi.

Durante el proceso de intervención se estableció seguimiento nutricional: peso, talla e índice de masa corporal (IMC) del paciente según datos tomados de su historia clínica (tabla 1).

**Tabla 1** - Indicadores de evaluación nutricional del paciente con Prader- Willi

Año de evaluación del menor	Edad del niño en años (A) y meses (M)	Peso (kg)	Talla (cm)	IMC	Diagnóstico
2011	9 A / 5 M	53	145	26	Obesidad
		9	72	17,36	Peso normal a la edad
2012	10 A / 7 M	58	148	27	Obesidad
		9	73	17	Peso normal a la edad
2013	11 A / 7M	10	74	17,31	Obesidad
		10	74	17,31	Peso normal a la edad
2014	13 A	74	160	29	Obesidad
		10	76	17,31	Peso normal a la edad
2015	14A / 4M	84	163	31,6	Obesidad
		10	79	16	Peso normal a la edad

El compromiso de los padres en las asistencias médicas periódicas fue positivo, dieron seguimiento a las tareas y actividades que favorecieron el avance del paciente, reflejado en mejoras de las actividades de autoayuda, en la socialización, interacción con sus pares; logro en la expresión fácil de sus emociones, en reconocer y acatar las figuras de autoridad, todo lo que demostró un cambio en la puesta de límites y acatamiento de normas y disminución de conductas de autoagresión. Además, participación activa en las actividades académicas y mejoría en la movilidad de la lengua a través de los ejercicios del órgano fonoarticulatorio (OFA).

En la tabla 2 se muestra las actividades de intervención integral en el caso clínico.

**Tabla 2** - Áreas de evaluación e intervención integral en un caso de síndrome de Prader- Willi

Área de la salud	Técnicas aplicadas	Objetivo terapéutico	Resultados
Genética	Prueba genética mediante análisis por hibridación fluorescente in situ (FISH).	Confirmar el diagnóstico de SPW.	Mayor compromiso de los padres en las asistencias médicas periódicas y apoyo familiar en su cuidado.
Neuropediatría	Tratamiento farmacológico Carbamazepina 10 mg/kg/día cada 8 h. Levetiracetam de 10 mg/mL suspensión por tres meses, en dosis de 1.5 cc cada 12 h por vía oral, Risperidona 1 mg a razón de dos diarias.	Disminuir crisis epilépticas, lograr adherencia al tratamiento farmacológico.	Disminución de las crisis epilépticas y estabilidad clínica, adherencia optimizada previo entrenamiento.

Urología	Evaluar balanopostitis, Tratamiento con dicloxacilina Cap. 500 mg. Procedimiento quirúrgico: orquidopexia transabdominal lateral izquierda. y orquiectomía de testículo derecho SOD.	Diagnóstico: edema testicular asociado a dolor y eritema. Se hospitaliza. Procedimiento quirúrgico del testículo derecho SOD.	Buena evolución clínica.
Oftalmología	Examen oftalmológico: diagnóstico estrabismo (H 50.0).	Evaluación de agudeza visual y examen complementario de potenciales evocados visuales (PEV).	OD: fija y sigue estímulos. OI: fija sin seguir estímulos, al fondo de ojo se aprecia nervio óptico de aspecto sano. PEV con resultados normales
Psicología	Evaluación mediante batería neuropsicológica NEUROPSI, test gestáltico visomotor de Bender. Técnicas ABA. Técnicas cognitivo-conductuales: reestructuración cognitiva, economía de fichas, modelamiento-	Diagnóstico del aprendizaje y funciones cognitivas superiores: atención, memoria y su índice independiente.	Se diagnosticó déficit cognitivo moderado con trastorno del comportamiento, déficit en habilidades sociales. La Técnica ABA modificó conductas problemáticas, mejoró el control emocional y socialización, así como la articulación lingüística. Se logró incluir a la familia y hermana mayor como cuidadores, lo que facilitó la cohesión familiar.
Odontología	Evaluación de la salud oral.	Se halló caries dental en diente 84	Se logra diagnóstico de sano a nivel bucal, se sugiere seguimiento y mantenimiento
Fisioterapia	Evaluación de la bipedestación (marcha y equilibrio por imbalance pélvico) y de la obesidad.	Diagnóstico de hiperlaxitud ligamentaria, leve disminución de fuerza y tono muscular en miembros superiores, disminución de tono muscular en cuello, alteración del equilibrio en la bipedestación e imbalance pélvico. Evaluación del aumento del peso corporal que limita la marcha y la adopción de posturas	Responde favorable a actividades de rehabilitación, motricidad gruesa y fina; reeducación de la marcha y equilibrio, con apoyo de deporte y control de peso corporal.
Fonoaudiología	Diagnóstico de órganos fonoarticuladores (OFA), audición y lenguaje.	Evaluación del desarrollo lingüístico, de vocabulario y de la masticación.	Se halló edad lingüística de 3 años con edad cronológica de 7. Escaso vocabulario y uso de palabras incomprensibles. Tratamiento de imbalance muscular orofacial mediante fortalecimiento de OFA. Dificultad para uso de utensilios y ansiedad a la hora de comer. El tratamiento busca estimular el vocabulario y la audición.
Nutrición	Diagnóstico de obesidad: Talla e IMC.	Se evaluó sobrepeso, talla e IMC y dieta alimenticia.	Se diagnosticó obesidad grave, apetito exagerado y desajuste nutricional.

			Se orienta a la madre y la familia para el manejo de una dieta apropiada, modificación de horarios de ingesta de alimentos, y un régimen de ejercicios.
			Sin embargo, hubo aumento de obesidad.
Terapia ocupacional	Evaluación del nivel de retraso en el desarrollo y motricidad gruesa y fina.	Diagnóstico del retraso psicomotor. Técnicas de condicionamiento y refuerzo conductual.	Se diagnosticó Retraso en el desarrollo, con edad de desempeño de 3 años.
			Sugerencia: fomento de actividades motoras, de comunicación e interacción grupal a través de actividades lúdicas.
			Se evidencia incremento de habilidades sociales.
Trabajo social	Visitas domiciliarias, aplicación de instrumentos: salud familiar: familiograma, APGAR familiar.	Evaluación y diagnóstico familiar del paciente.	Se identifica familia extensa, con bajo nivel socioeconómico. APGAR: irregularidad en la cohesión familiar.
			Sugerencia: mejorar pautas de crianza y aplicar estrategia de disciplina positiva.
			Se evidencia aumento de la cohesión familiar (APGAR de 4 a 7); y mayor compromiso de los padres en las asistencias médicas periódicas.
Educación especial	Evaluación del nivel de retraso en el desarrollo y habilidades sociales y escolares: escala abreviada del desarrollo. Escuela de padres.	Diagnóstico del nivel de retraso en el desarrollo y de habilidades sociales.	Se halló edad mental de 24 meses a los 7 años edad cronológica.

Todos estos cambios lograron una relación de independencia del paciente con sus actividades externas, como es la reincorporación a las actividades académicas y las responsabilidades dentro del núcleo familiar.

## DISCUSIÓN

Aunque el tratamiento médico-quirúrgico suele ser efectivo en niños con SPW así como el control del receptor de la hormona del crecimiento (GHR),<sup>(16)</sup> la evidencia en adultos es escasa,<sup>(17)</sup> de ahí que es determinante una intervención multidisciplinar oportuna en el manejo del SPW (tabla 2). Es importante resaltar la intervención multidisciplinaria brindada al paciente que fortalece la efectividad de todo el proceso de intervención, favorece el seguimiento y la rehabilitación. En este caso participaron médicos especialistas, otras

especialidades no médicas y de educación especial, que proporcionaron cambios favorables en la salud y la calidad de vida del paciente y su familia.

De este modo, desde la psicología se realizó una intervención psicoterapéutica a partir del enfoque cognitivo-conductual, terapia racional emotiva, afrontamiento de la crisis no normativas y de desvalimiento, enfocado en salud familiar, reestructuración en la familia de la conducción de las funciones básicas de aprendizaje con los cambios del perfil cognitivo del niño, que según la escala del desarrollo se encuentra en una edad mental de 24 meses, sin embargo, la intervención reiterada y puntual favoreció el aprendizaje escolar y fortaleció la retención de información, mediante la activación de los procesos de atención, concentración, memoria y lenguaje a través de pictogramas, con apoyo de refuerzos tangibles e intangibles. De la misma forma, se trabajó la autoayuda<sup>(18)</sup> y ubicación espacial. Por otro lado, se estableció de acuerdo con el enfoque histórico cultural,<sup>(19)</sup> que estas alteraciones cognitivas aflorarían como básicas de acuerdo con las condiciones neurológicas comprometidas con el SPW.

A través de la intervención grupal en familia y el seguimiento constante de parte de psicología, permitió identificar aquellos factores que reforzaban la ansiedad hacia la comida; la madre reguló el manejo de la dieta, los hábitos alimenticios, el manejo de control de impulsos, el acatamiento de órdenes y puesta de límites. Todo lo anterior fue primordial en el manejo de habilidades sociales, adaptación a situaciones nuevas, y evitación de la explosividad característica del SPW, disminución de la presencia de conductas autolesivas<sup>(20)</sup> y fortalecimiento del buen desarrollo psicoafectivo.

Por su parte, trabajo social intervino a nivel familiar con el enfoque sistémico. Se observaron cambios significativos dentro del sistema familiar del paciente, especialmente en la madre; hay que destacar, que la gestión y cumplimiento en la atención médica integral para el paciente fue asumido por ella, que recibió las indicaciones pertinentes a través de psicoeducación (como estrategia fundamental para el cambio). Sin embargo, al inicio afloraba en ella, mecanismo defensivo de resistencia en el afrontamiento de la realidad y a la vez un desgaste emocional al mantener un liderazgo, que se detectó a través de la no disposición de mantener una dieta saludable del menor, que es uno de los aspectos perennes en la evolución clínica de este síndrome. Luego de la intervención por estas áreas, evaluado y demostrado en APGAR preliminar (4 puntos) y APGAR posterior a la intervención con (7 puntos), se refleja interacción familiar y comunicación positiva y toma de la madre de un liderazgo igualitario que le permitió involucrarse y participar en el proceso de intervención

fortaleciéndolo y adjudicando responsabilidades a otros miembros de la familia en el cuidado del paciente, que dio como resultado la inversión de roles a través de terapia asistida con el cuidador centrada en el problema en la emoción y en el manejo del afrontamiento, de tal forma que este nuevo compromiso no generó ningún tipo de conflicto, sino por el contrario, se fortaleció el vínculo afectivo y alianza positiva entre los miembros. Esta alianza aseguró adjudicación y asunción de roles, disminución de la ansiedad en el contexto familiar donde el paciente era el emergente.

Se resalta la intervención de la psicóloga y de trabajo social porque desde estos escenarios se devela el caso clínico en todos los contextos y de ellos se desplegaron sugerencias y seguimientos para otros profesionales involucrados: neuropsiquiatría, fisioterapia, nutrición, psiquiatra, terapia ocupacional, fonoaudiología, oftalmología y odontología, lo que favoreció los cambios esperados ante las crisis afrontadas en el contexto familiar,<sup>(21)</sup> la interacción social y la adherencia al tratamiento.

De acuerdo con lo anterior, se afirma que la intervención integral multidisciplinar en el tratamiento del SPW es la más recomendable, ya que intermedia de manera efectiva en los aspectos biopsicosociales del paciente, promueve un estilo de vida saludable que previene la aparición de otros posibles trastornos del comportamiento.

Es importante resaltar, que el pronóstico de este caso se acentúa en el entrenamiento físico, que debe manejarse dentro del contexto familiar y que estimule al niño, lo mismo que las habilidades sociales. La psicoeducación, es un componente esencial en el proceso de reestructuración cognitiva en los padres, porque pone en alerta al núcleo familiar de los diferentes factores de riesgos al que está expuesto el paciente si no mantienen una adherencia optimizada en todos los procesos, desde la ingesta de medicación hasta la asistencia a los programas especializados que ofrecen apoyo en la conducción de la enfermedad.

Es importante destacar también, que los riesgos son inminentes de no guardarse la integralidad en los procesos; dichos riesgos van desde la posibilidad de una comorbilidad como involucrar a enfermedades o alteraciones de índole vascular, trastornos respiratorios, digestivos, alteraciones endocrinológicas, trastornos adaptativos del comportamiento, déficit cognitivo, entre otros. Por todas estas manifestaciones fenotípicas, es importante la persistencia de la intervención multidisciplinar a lo largo de la vida del niño con SPW acogida por los miembros de la familia.

La intervención multidisciplinar demuestra que a mayor disposición en perpetuar las conductas y comportamientos sanos en el niño con SPW y de todas las personas a su alrededor, mayor será el cambio que él aporte a su bienestar y al contexto en que se desarrolla, lo que se convierte en un gran motivador para el niño, favorece la disposición básica para mejoras en su capacidad atencional y memoria de fijación. Por otro lado, las técnicas de mayor beneficio en el manejo del caso fueron las lúdicas: miniarco y pictogramas, esenciales para el afianzamiento en el pensamiento lógico, lenguaje, atención esperada y estrategias positivas de disciplina.

Teniendo en cuenta los resultados mostrados en el presente caso clínico se concluye que las estrategias adoptadas generaron cambios significativos en el contexto familiar y social, entre ellas, apropiación de las recomendaciones suministradas, adopción de factores protectores, identificación de roles y optimización en la adherencia farmacológica. La atención a estas consideraciones proporciona mejoras, que apuntan a la calidad de vida y clínica del paciente.

### **Agradecimientos**

A la Universidad Metropolitana por el auspicio de sus investigadores, a la Institución Prestadora de Servicio Ce Camilo, por el apoyo tanto del contexto como de su unidad de estudio.

## **REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS**

1. Álvarez E, Ruiz M, Sandonis L, Lobato T, De Clascá I. Guía de actuación en el síndrome Prader-Willi. 2017. España, Vitoria-Gasteiz: Eusko Jaurlaritzaren Argitalpen Zerbitzu Nagusia/ Servicio Central de Publicaciones del Gobierno Vasco. Acceso: 16/07/ 2018. Disponible en: [http://www.ogasun.ejgv.euskadi.eus/r51-catpub/es/k75aWebPublicacionesWar/k75aObtenerPublicacionDigitalServlet?R01HNOPortal=true&N\\_LIBR=051985&N\\_EDIC=0001&C\\_IDIOM=es&FORMATO=.pdf](http://www.ogasun.ejgv.euskadi.eus/r51-catpub/es/k75aWebPublicacionesWar/k75aObtenerPublicacionDigitalServlet?R01HNOPortal=true&N_LIBR=051985&N_EDIC=0001&C_IDIOM=es&FORMATO=.pdf)
2. Martín I. Rehabilitación deglutoria en un niño con síndrome de Prader- Willi. 2015 [tesis]. Valladolid: Universidad De Valladolid, Facultad de Medicina; 2018. Acceso: 07/07/2018. Disponible en: <http://uvadoc.uva.es/bitstream/10324/14126/1/TFG-M-L360.pdf>

3. Olczak D, Korporowicz E, Gozdowski D, Lecka-Ambroziak A, Szalecki M. Oral findings in children and adolescents with Prader-Willi syndrome. *Clin Oral Investigat.* 2018;22(123):1-9. Acceso: 16/07/2018. Disponible en: <https://doi.org/10.1007/s00784-018-2559-y>
4. Kalsner L, Chamberlain SJ. Prader-Willi, Angelman, and 15q11-q13 duplication syndromes. *Pediatric Clin North America J.* 2015;62(3):587-606.
5. Bedoya E. Día Mundial de las Enfermedades Raras. 2016. *El Diario. Boletín de Salud. Colombia: El Diario; 2108.* Acceso: 16/07/2018. Disponible en <http://www.eldiario.com.co/seccion/SALUD/d-a-mundial-de-las-enfermedades-raras1603.html>
6. Hirsch HJ, Eldar F, Bennaroch YP, Gross V. Sexual dichotomy of gonadal function in Prader-Willi syndrome from early infancy through the fourth decade. *Human Reproduc J.* 2015;30(11):2587-96. Access: 2018/07/16. Available at: <https://academic.oup.com/humrep/article/30/11/2587/2384748>
7. Guedes M, Suriano R, Rodriguez L. Trigerio MT. Reino parental para manejo comportamental de crianças com Síndrome de Prader-Willi: impacto sobre a saúde mental e práticas educativas do cuidador. *Rev CEFAC.* 2016;18(5):1077-87.
8. Gouveia C, Pasqualucci P, Rocha R, Sakura S, Farjalla L, Priszkulnik C, et al. Síndrome de Prader Willi: o que o pediatra geral deve fazer – uma revisão. *Rev Paulista Pediatr.* 2018;36(3):345-52. Acceso: 04/11/2018. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1590/1984-0462/;2018;36;3;00003>
9. Eldar T, Gross V, Hirsch H, Altarescu G, Segal R, Zeligson S, et al. Incomplete methylation of a germ cell tumor (Seminoma) in a Prader-Willi male. *Mol Genet Genomic Med J.* 2018;5(1). doi: 10.1002/mgg3.448. Access: 2018/07/18. Available at: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/epdf/10.1002/mgg3.448>
10. Morgado E, Caba M. Grelina: Una hormona reguladora de la ingesta de alimento y del peso corporal. *Rev Med UV.m* 2008;8(2): 35-40
11. Cadena D, Molina M, Ferreira A. Tratamiento de obesidad con liraglutida en un paciente con síndrome de Prader-Willi: reporte de un caso. *Rev Nutr Hosp.*2018;35:743-746.
12. Travieso A, Menéndez R, Licourt D. Caracterización clínico-genética del síndrome Prader Willi. *Rev Ciencias Méd.* 2014;18(6):974-982. Acceso: 15/07/2018.

Disponible en:[http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S1561-31942014000600005&script=sci\\_arttext&tlng=en](http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S1561-31942014000600005&script=sci_arttext&tlng=en)

13. Angulo M, Butler M, Cataletto M. Prader-Willi syndrome: a review of clinical, genetic, and endocrine findings. *J Endocrinol Investigat.* 2015;38(12):1249-63. doi: 10.1007/s40618-015-0312-9.
14. Suarez M. Alcalá M. Apgar familiar: una herramienta para detectar disfunción familiar. *Rev Méd La Paz.* 2014;20(1):53-7.
15. Zumoffen C. Hibridación in situ Fluorescente (FISH). Argentina: Laboratorio Bioquímicos, Médicos; 2018. Acceso: 23/07/2018. Disponible en: <http://www.cibic.com.ar/laboratorios-bioquimicos/hibridacion-in-situ-fluorescente-fish/>
16. Butler M, Hossain W, Hassan M, Manzardo A. Growth hormone receptor (GHR) gene polymorphism and scoliosis in Prader-Willi Syndrome. *Growth Horm IGF Res.* 2018;39:29-33. doi: 10.1016/j.ghir.2017.12.001
17. Moix E, Giménez O, Caixàs A. Tratamiento con hormona de crecimiento en el síndrome de Prader-Willi. *Rev Endocrinol Diabet Nutr.* 2018;65(6):229-36.
18. Dongil E, Cano A. Guía de autoayuda sobre tipos de intervención para manejar las emociones. Madrid: Sociedad Española para el Estudio de la Ansiedad y el Estrés (SEAS); 2014. Acceso: Acceso: 18/07/2018. Disponible en: [http://www.bemocion.msssi.gob.es/comoEncontrarmeMejor/guiasAutoayuda/docs/guia\\_autoayuda\\_para\\_manejar\\_las\\_emociones.pdf](http://www.bemocion.msssi.gob.es/comoEncontrarmeMejor/guiasAutoayuda/docs/guia_autoayuda_para_manejar_las_emociones.pdf)
19. García M, Varela H, Valdés B, Peña M. Significación del enfoque histórico-cultural de Vigostky para el tratamiento de las relaciones interdisciplinarias. *Rev Hum Med.* 2014;14(2):458-471. Acceso: 15/07/2018. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S1727-81202014000200014&script=sci\\_arttext&tlng=pt](http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S1727-81202014000200014&script=sci_arttext&tlng=pt)
20. Rice L, Gray K, Howlin P, Taffe J, Tonge B, Einfeld S. The developmental trajectory of self-injurious behaviours in individuals with Prader Willi syndrome, autism spectrum disorder and intellectual disability. *Dis J.* 2016;6;4(1):2-7. doi: 10.3390/diseases4010009.
21. Rueda L, Durón E, Barahona J. Caso clínico: Síndrome de Prader-Willi: A Propósito de un Caso. *Hondureña Neurocién (Hond.).* 2014;8(1):18-22.

### **Conflicto de intereses**

Los autores de este artículo declaran que no tienen ningún conflicto de intereses.

### **Declaración de responsabilidad autoral**

*Dennys Stella Martínez Franco:* recolección de la información en la Institución prestadora de Servicios Ce Camilo. Participación en la redacción del borrador del manuscrito. Aprobación de la versión final.

*Elisama Beltrán De La Rosa:* análisis de los datos recolectados a través de la historia clínica, diseño del caso clínico, redacción del borrador del manuscrito y de su versión final. Aprobación de la versión final.

*Jorge Luis Bilbao Ramírez:* revisión crítica final del caso clínico, aporte de datos médicos de acuerdo a cada área de trabajo interdisciplinar que participó en la investigación, revisión crítica y aprobación de la versión final.

### **Financiación**

Este estudio fue financiado por la Universidad Metropolitana de Barranquilla, Colombia.