


**HOSPITAL DEL NIÑO DR. JOSÉ RENÁN ESQUIVEL
DEPARTAMENTO DE MEDICINA
SERVICIO DE GENÉTICA MÉDICA Y GENÓMICA
PROTOCOLO CLÍNICO: SÍNDROME DE PRADER-WILLI**

1. AUTORES
2. REVISORES
3. DECLARACIÓN DE CONFLICTOS DE INTERÉS
4. JUSTIFICACIÓN
5. ALCANCE
6. PROPÓSITO
7. OBJETIVOS GENERALES
8. OBJETIVOS ESPECÍFICOS
9. ANTECEDENTES LOCALES DEL COMPORTAMIENTO DE LA ENFERMEDAD
10. NOMBRE DE LAS ENFERMEDADES
11. EPIDEMIOLOGÍA
12. DEFINICIÓN
13. CRITERIOS DIAGNÓSTICOS
14. HALLAZGOS DE LABORATORIO
15. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL
16. TRATAMIENTO
17. CRITERIOS DE REFERENCIA
18. EVOLUCIÓN Y PRONÓSTICO
19. RECOMENDACIONES PARA EL PACIENTE/FAMILIA
20. MEDIDAS PREVENTIVAS Y DE CONTROL
21. SEGUIMIENTOS/CONTROLES
22. REFERENCIAS
23. ANEXOS

	HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL Servicio de Genética Médica y Genómica	CÓDIGO: PR-19-12	Página 2 de 13
	Título: Protocolo de Manejo del Síndrome de Prader-Willi	Edición: Abril 2026	
	Elaborado: Dra. Mirna Chung Servicio de Genética	Revisión N°: 0	
	Aprobado: : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	Revisado: Dra. Indira Herrera Jefa del Servicio de Genética	

1. AUTOR: Dra. Mirna Chung Ch. Servicio de Genética Médica y Genómica del Hospital del Niño Dr. José Renán Esquivel.

2. REVISORES: Dra. Indira Herrera R., Dra. Teresa Chávez P., Dr. Oleg Saldaña B. Servicio de Genética Médica y Genómica del Hospital Del Niño Dr. José Renán Esquivel. Oficina de Calidad y Seguridad del Paciente.

3. DECLARACIÓN DE CONFLICTOS DE INTERÉS

El autor o los autores y los revisores que contribuyeron en la elaboración y revisión de este documento declaran que no existen conflictos de intereses que puedan influir en el contenido.

4. JUSTIFICACIÓN

El Síndrome de Prader-Willi (SPW) es una enfermedad genética compleja que requiere un manejo multidisciplinario desde el nacimiento para prevenir complicaciones graves, principalmente la obesidad mórbida y sus comorbilidades. La intervención temprana optimiza el desarrollo motor, cognitivo y la calidad de vida de los pacientes. (1,2)

5. ALCANCE


Este protocolo es aplicable para el personal médico de atención primaria, pediatras, genetistas, endocrinólogos y especialistas del Hospital del Niño Dr. José Renán Esquivel involucrados en el diagnóstico y tratamiento de pacientes pediátricos y adolescentes en Panamá.

6. PROPÓSITO

Estandarizar las acciones diagnósticas y terapéuticas para garantizar una atención integral interdisciplinaria que limite el impacto de la hiperfagia, los retrasos en el desarrollo y las alteraciones endocrinas asociadas al síndrome.

7. OBJETIVO GENERAL

Establecer las directrices clínicas y diagnósticas para la atención integral de pacientes con Síndrome de Prader-Willi, mediante un abordaje interdisciplinario que garantice el diagnóstico oportuno, el manejo metabólico-nutricional estricto y la prevención de complicaciones sistémicas.

	HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL Servicio de Genética Médica y Genómica	CÓDIGO: PR-19-12	Página 3 de 13
	Título: Protocolo de Manejo del Síndrome de Prader-Willi	Edición: Abril 2026	
	Elaborado: Dra. Mirna Chung Servicio de Genética	Revisión N°: 0	
	Aprobado: : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	Revisado: Dra. Indira Herrera Jefa del Servicio de Genética	

8. OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Establecer criterios diagnósticos claros mediante hallazgos clínicos y evaluación del fenotipo.
- Estandarizar algoritmos de diagnóstico molecular genético.
- Protocolizar el abordaje inicial de las evaluaciones tras el diagnóstico inicial y seguimiento interdisciplinario.
- Instaurar el manejo médico quirúrgico integral, priorizando la terapia de reemplazo hormonal y correcciones oportunas de anomalías musculoesqueléticas o urogenitales.

9. ANTECEDENTES LOCALES DEL COMPORTAMIENTO DE LA ENFERMEDAD

Aunque no se cuenta con un registro nacional exhaustivo, la atención se centraliza en instituciones de tercer nivel como el Hospital del Niño, donde se manejan casos con confirmación genética de deleciones en la región 15q11.2-q13.

10. NOMBRE DE LAS ENFERMEDADES

Clasificación Internacional de Enfermedades edición 10 (CIE-10):

- Q87.1 Síndromes de malformaciones congénitas asociadas principalmente con estatura baja.

11. EPIDEMIOLOGÍA

La prevalencia se estima entre 1 de cada 10,000 a 30,000 nacidos vivos en todo el mundo, afecta por igual a hombres y mujeres de todas las razas y a todos los grupos étnicos.

La causa principal es una deleción de la región 15q11.2-q13 en el cromosoma paterno, que representa aproximadamente entre el 65% y el 75% de los individuos afectados. La segunda causa más frecuente es la disomía uniparental materna (UPD), presente en el 20% al 30% de los casos, mientras que los defectos en el centro de impronta representan menos del 3%.

12. DEFINICIÓN

El Síndrome de Prader-Willi es un trastorno del neurodesarrollo genético complejo y multisistémico, que origina por la pérdida de la expresión de genes con impronta genómica en la región 15q11.2-q13 del cromosoma de origen paterno. Este fenómeno ocurre principalmente por tres mecanismos: deleción paterna (65-75%), disomía uniparental materna (20-30%) o defectos en el centro de impronta (1-3%). (Ver figura 1. Mecanismo genético del Síndrome de Prader Willi).


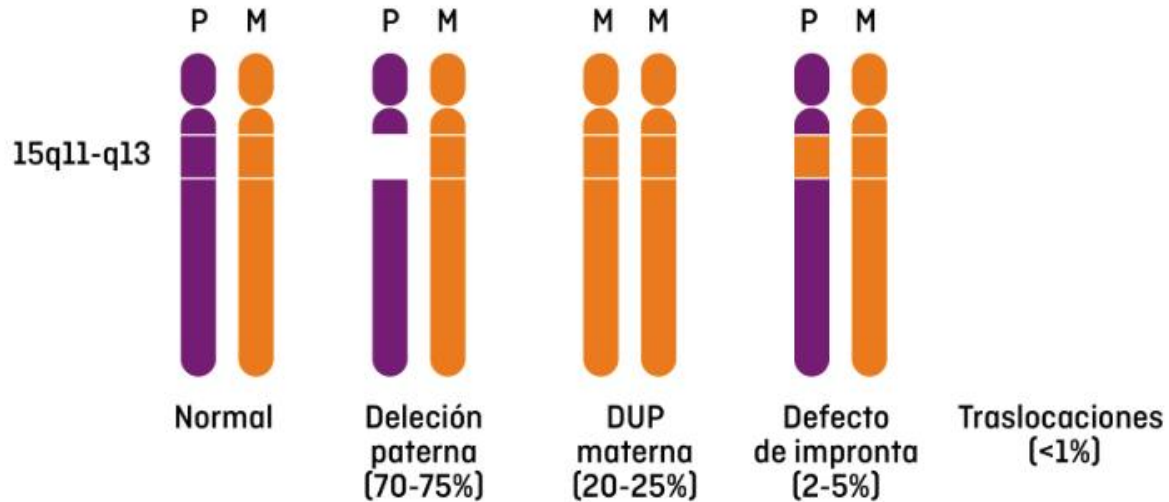
	HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL Servicio de Genética Médica y Genómica	CÓDIGO: PR-19-12	Página 4 de 13
	Título: Protocolo de Manejo del Síndrome de Prader-Willi	Edición: Abril 2026	
	Elaborado: Dra. Mirna Chung Servicio de Genética	Revisión N°: 0	
	Aprobado: : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	Revisado: Dra. Indira Herrera Jefa del Servicio de Genética	

Figura 1. Mecanismo genético del Síndrome de Prader Willi.




Se caracteriza inicialmente por una hipotonía severa y dificultades para la alimentación en la infancia temprana, seguidas de un desarrollo gradual de hiperfagia (hambre insaciable) que conduce a obesidad mórbida si no se controla externamente.

El origen primario es una disfunción hipotalámica severa, lo que provoca ausencia de saciedad, hiperfagia, hipogonadismo y bajo gasto metabólico. Además, presenta talla baja, retraso global del desarrollo y un fenotipo conductual distintivo que incluye obsesividad y rabietas.

13. CRITERIOS DIAGNÓSTICOS

Holm, et al. establecieron los siguientes criterios para el diagnóstico de Síndrome de Prader-Willi: (Ver anexo, figura 2: características del Síndrome de Prader Willi).

- Criterios mayores, 1 punto por cada uno:
 - Hipotonía central
 - Problemas de alimentación o retraso del crecimiento o fallo de medro
 - Incremento rápido de peso en niños entre 1 a 6 años
 - Dismorfias: rasgos faciales característico, diámetro bifrontal estrecho, ojos almendrados, puente nasal estrecho y boca en carpa.
 - Hipogonadismo
 - Retraso del desarrollo y/o discapacidad intelectual

	HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL Servicio de Genética Médica y Genómica	CÓDIGO: PR-19-12	Página 5 de 13
	Título: Protocolo de Manejo del Síndrome de Prader-Willi	Edición: Abril 2026	
	Elaborado: Dra. Mirna Chung Servicio de Genética	Revisión N°: 0	
	Aprobado: : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	Revisado: Dra. Indira Herrera Jefa del Servicio de Genética	

- Criterios menores, medio punto cada uno:
 - Disminución de movimientos fetales y/o letargo infantil
 - Trastorno del sueño y/o apnea del sueño
 - Talla baja
 - Hipopigmentación
 - Manos y pies pequeños
 - Manos estrechas con borde cubital recto
 - Esotropía y/o miopía
 - Saliva viscosa y espesa
 - Trastorno del lenguaje
 - Tricotilomanía
- Criterios de apoyo, sin puntuación:
 - Umbral del dolor elevado y evaluación neuromuscular normal para la hipotonía
 - Disminución de los vómitos
 - Termorregulación ineficaz, adrenarquía precoz y/o osteoporosis, insuficiencia suprarrenal
 - Escoliosis o cifosis
 - Habilidad para armar rompecabezas

Sospecha de Síndrome de Prader Willi:

- Menores de 3 años: 5 puntos (3 de los criterios mayores)
- Mayores de 3 años: 8 puntos (4 de los criterios mayores)


14. HALLAZGOS DE LABORATORIOS

El diagnóstico del Síndrome de Prader Willi se establece mediante la identificación de una metilación anormal del ácido desoxirribonucleico (ADN) dentro de una región crítica en el cromosoma 15 citobanda q11.2-q13, en el cual la región demuestra impronta exclusivamente materna debido a las siguientes causas:

- Eliminación de la región cromosómica 15q11.2-q13 heredada del padre
- Disomía uniparental de la región cromosómica 15q11.2-q13 del cromosoma materno (UDP15)
- Defecto de impronta de la región cromosómica 15q11.2-q13 del cromosoma paterno, ya sea a una delección del centro de impronta o una epimutación.

Estudios genéticos moleculares: (Ver Anexo, Tabla 3: Pruebas moleculares Utilizada en el Síndrome de Prader-Willi)

- Prueba de Oro: Análisis de metilación del ADN (detecta >99% de los casos).
- Citogenética: Microarreglos (OSA) o FISH para identificar delecciones específicas o disomía uniparental.

	HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL Servicio de Genética Médica y Genómica	CÓDIGO: PR-19-12	Página 6 de 13
	Título: Protocolo de Manejo del Síndrome de Prader-Willi	Edición: Abril 2026	
	Elaborado: Dra. Mirna Chung Servicio de Genética	Revisión N°: 0	
	Aprobado: : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	Revisado: Dra. Indira Herrera Jefa del Servicio de Genética	

Estudios endocrinológicos:

- Niveles bajos de IGF-1 y deficiencia de hormona de crecimiento (GH); niveles bajos de hormonas sexuales; pruebas tiroideas.

15. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

- Hipotonía neonatal de otras causas
- Otros síndromes de obesidad sindrómica
- Otros trastornos del neurodesarrollo
- Miopatías congénitas
- Enfermedades metabólicas
- Otros síndromes asociados a talla baja

16. TRATAMIENTO


a) Endocrinológico (Referir al endocrinólogo):

- Hormona de crecimiento (evidencia categoría grado A): Indicado en todos los pacientes con talla baja para manejo de la estatura baja, mantenimiento de la masa muscular magra y beneficios cognitivos. Se recomienda iniciar ante de los 2 años de edad. Dosis recomendada 0.035 mg/kg/día, en caso de obesidad ajustar dosis por superficie corporal a 1mg/kg/día. En menores de 2 años iniciar con la dosis más baja y aumentar a dosis completa en 3-6 meses.
- Metformina o antagonista del receptor GLP-1R: se recomienda en paciente con resistencia a la insulina.
- Diazóxido de cloruro: indicado para hiperfagia, > 4 años, dosis 4-5.8mg/kg/día
- Hormonas sexuales: manejo de hipogonadismo. Evidencia categoría grado C.
 - Varones: testosterona
 - Mujeres: estrógeno/progesterona
- Insuficiencia adrenal: Hidrocortisona
- Hipotiroidismo central: levotiroxina
- Suplementación

b) Nutricional y obesidad (referir al nutriólogo y nutricionista)

c) Quirúrgico (referir al especialista)

- Criptorquidia
- Escoliosis severa
- Adenoamigdalectomía

	HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL Servicio de Genética Médica y Genómica	CÓDIGO: PR-19-12	Página 7 de 13
	Título: Protocolo de Manejo del Síndrome de Prader-Willi	Edición: Abril 2026	
	Elaborado: Dra. Mirna Chung Servicio de Genética	Revisión N°: 0	
	Aprobado: : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	Revisado: Dra. Indira Herrera Jefa del Servicio de Genética	

d) Terapias de apoyo y rehabilitación

- Terapia física o fisioterapia
- Terapia ocupacional
- Terapia de lenguaje
- Terapia conductual y psicológica
- Trabajo social

17. CRITERIOS DE REFERENCIA

El Síndrome de Prader Willi es una condición genética multisistémica que requiere de una intervención multidisciplinaria desde el momento de la sospecha clínica. Los criterios para la evaluación por genetista para establecer el diagnóstico molecular y brindar asesoramiento genético a los familiares. Se debe referir ante la presencia de los siguientes hallazgos por grupo de edad:

e) Neonato y lactantes (<2 años):

- Hipotonía grave con reflejo de succión pobre y dificultades para la alimentación.
- Retraso en el desarrollo psicomotor

f) Infancia temprana (2-6 años):


- Antecedentes de hipotonía y pobre succión
- Aparición de hiperfagia y ganancia de peso rápido o desarrollo de obesidad mórbida si no se controla el acceso a la comida.
- Retraso global del desarrollo.

g) Infancia Tardía y Adolescencia (>6 años):

- Historia previa de hipotonía
- Hiperfagia y obesidad central
- Discapacidad intelectual leve o problemas de aprendizaje
- Trastorno de la conducta: berrinches frecuentes, comportamiento manipulador y rasgos obsesivo-compulsivo
- Dismorfias: ojos en forma de almendra, diámetro bifrontal estrecho, manos y pies pequeños (acromicria) y estrabismo.

18. EVOLUCIÓN Y PRONÓSTICO

Sin control alimentario, la esperanza de vida es reducida debido a complicaciones cardiopulmonares de la obesidad y diabetes tipo 2. Con tratamiento temprano (GH y dieta), los pacientes logran tallas normales y mejor funcionalidad social.

	HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL Servicio de Genética Médica y Genómica	CÓDIGO: PR-19-12	Página 8 de 13
	Título: Protocolo de Manejo del Síndrome de Prader-Willi	Edición: Abril 2026	
	Elaborado: Dra. Mirna Chung Servicio de Genética	Revisión N°: 0	
	Aprobado: : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	Revisado: Dra. Indira Herrera Jefa del Servicio de Genética	


Sin intervención, la obesidad mórbida conduce a falla cardíaca o diabetes. Con tratamiento temprano (GH y dieta), se mejora significativamente la estatura final y la movilidad, aunque la hiperfagia persiste de por vida.

19. RECOMENDACIONES PARA EL PACIENTE/FAMILIA

- Ambiente seguro: Asegurar alacenas y refrigeradores con llave si es necesario, evitando el acceso sin supervisión a los alimentos.
- Evitar el uso de eméticos para inducir el vómito
- Actividad física: Fomentar el ejercicio diario para mantener la masa muscular.
- Grupos de apoyo: Contactar asociaciones locales de enfermedades raras en Panamá.
- Manejo de la conducta y emociones: evitar la confrontación directa, atención de la salud mental tanto paciente como familiar que los acompaña, refuerzo positivo no relacionado a comida.
- Cuidado de la piel por riesgo de rascado compulsivo

20. MEDIDAS PREVENTIVAS Y CONTROL

- Higiene de sueño
- Salud ósea: Suplementación con calcio y vitamina D para prevenir osteoporosis.
- Control metabólico y nutricional
- Monitorio de escoliosis
- Monitorio de trastornos tiroideos
- Higiene dental frecuente por riesgo de xerostomía (boca seca) y caries.
- Cuidado de la piel

	HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL Servicio de Genética Médica y Genómica	CÓDIGO: PR-19-12	Página 9 de 13
	Título: Protocolo de Manejo del Síndrome de Prader-Willi	Edición: Abril 2026	
	Elaborado: Dra. Mirna Chung Servicio de Genética	Revisión N°: 0	
	Aprobado: : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	Revisado: Dra. Indira Herrera Jefa del Servicio de Genética	

21. SEGUIMIENTOS/CONTROLES

Tabla 1. Las evaluaciones tras el diagnóstico inicial vigilar los siguientes:

Sistema/problema	Evaluación	Especialidades
Hipotonía, retraso del desarrollo	Detectar problemas de succión, tono muscular, trastorno del lenguaje, retraso del desarrollo psicomotor	Fisioterapia Fonoaudiología Terapia ocupacional
Falla de medro/obesidad	< 2 años evaluar retraso del crecimiento > 2 años obesidad e hiperfagia	Nutrición
Trastornos endocrinológicos	Talla baja, hipogonadismo, trastornos tiroideos, evaluar por osteoporosis, trastorno metabólico como diabetes, insuficiencia suprarrenal central	Endocrinología
Crecimiento	Evaluación de la altura, peso, índice de masa corporal	Endocrinología Pediatría
Comportamiento	Evaluación de alteraciones conductuales, rasgos obsesivos compulsivo, apoyo familiar	Psicología
Dermatología	Evaluación de lesiones en la piel por rascado compulsivo o hipopigmentación	Dermatología
Ocular	Evaluación por movimiento oculares anormales, alteración de refracción y estrabismo	Oftalmología
Sueño	Vigilar higiene del sueño, apnea obstructiva del sueño	Neumología (Clínica del sueño)
Escoliosis	Evaluación clínica y radiológica	Ortopedia de columna (si lo amerita)
Convulsiones	Considerar electroencefalograma	Neurología
Dental	Evaluar por apiñamiento dental, caries dentales e hipoplasia del esmalte	Odontología
Asesoramiento	Informar a los familiares sobre las implicaciones del síndrome y evaluar el árbol genealógico	Genetista



	HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL Servicio de Genética Médica y Genómica	CÓDIGO: PR-19-12	Página 10 de 13
	Título: Protocolo de Manejo del Síndrome de Prader-Willi	Edición: Abril 2026	
	Elaborado: Dra. Mirna Chung Servicio de Genética	Revisión N°: 0	
	Aprobado: : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	Revisado: Dra. Indira Herrera Jefa del Servicio de Genética	


Tabla 2. Seguimiento por especialidades

Sistema	Evaluación / Intervención	Frecuencia Recomendada
Genética	Estudios genéticos	Al momento de la sospecha clínica
	Asesoramiento genético	Al diagnóstico inicial y repetir de ser necesario.
Endocrinología	Hormona de crecimiento (IGF-1), edad ósea	Al diagnóstico inicial y luego cada 6 meses
	Función tiroidea (T4 libre, TSH).	Al diagnóstico inicial y luego cada 6 meses.
	Evaluación de hipogonadismo y criptorquidia.	Al diagnóstico inicial y durante la pubertad.
	Evaluación de insuficiencia adrenal central.	Considerar durante enfermedades agudas o antes de cirugías.
	Salud ósea (niveles de vitamina D y calcio).	Anual y considerar densitometría a partir de la adolescencia.
	Cribado de Diabetes Mellitus (HbA1c o glucosa en ayunas).	Anual
Nutrición	Evaluación de las fases nutricionales y peso/talla.	Cada 3-6 meses.
	Restricción calórica y control ambiental.	Iniciar cuando el peso comience a aumentar
Gastrointestinal	Vigilancia de estreñimiento y vaciamiento gástrico lento.	En cada visita clínica.
Neumología Clínica del Sueño)	Polisomnografía	Antes de iniciar hormona de crecimiento y repetir anualmente o si hay síntomas.
	Evaluación de apnea obstructiva o central.	En cada visita clínica
Terapias	Fisioterapia, Terapia Ocupacional y de Lenguaje.	Iniciar al diagnóstico en la fase hipotónica.
Psicología	Evaluación psicológica	Antes del inicio escolar
	Evaluación de ansiedad, berrinches y conducta rígida.	En cada visita clínica.
Oftalmología	Evaluación de estrabismo y agudeza visual.	Al diagnóstico inicial y luego anual
Ortopedia	Radiografía de columna si hay sospecha clínica de escoliosis	Según sea necesario, especialmente en el estirón puberal.
Odontología	Evaluación de salud dental y espesor de la saliva.	Evaluación cada 6 meses.
Neurología	Evaluación por hipotonía y/o convulsiones	En cada visita

	HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL Servicio de Genética Médica y Genómica	CÓDIGO: PR-19-12	Página 11 de 13
	Título: Protocolo de Manejo del Síndrome de Prader-Willi	Edición: Abril 2026	
	Elaborado: Dra. Mirna Chung Servicio de Genética	Revisión N°: 0	
	Aprobado: : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	Revisado: Dra. Indira Herrera Jefa del Servicio de Genética	

22. REFERENCIAS

- Driscoll DJ, Miller JL, Yonut J. Prader-Willi Syndrome. 1998 Oct 6 [actualizado 2026 Feb 19]. En: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editores. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2026. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1330/>
- Gofman S, Diene G, Tauber M. Prader-Willi Syndrome [Internet]. Orphanet; 2025 [citado 2026 Mar 25]. Disponible en: <https://www.orpha.net/es/disease/detail/739>
- Shoemaker AH, Saborio M. Endocrine features of Prader-Willi syndrome: a narrative review focusing on genotype-phenotype correlation. Front Endocrinol [Internet]. 2024 [citado 2026 Mar 25];15:1382583. Disponible en: <https://doi.org/10.3389/fendo.2024.1382583>
- Crinò A, Grugni G. Prader-Willi Syndrome. StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Dec 13 [citado 2026 Mar 25]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK553161/>
- Butler MG, Godler DE, editores. Genetics of Prader-Willi syndrome. Genes (Basel) [Internet]. 2024 [citado 2026 Mar 25];15(Special Issue). Disponible en: https://www.mdpi.com/journal/genes/special_issues/prader-willi_syndr
- Deal CL, Tony M, Höybye C, Isaksson J, Hokken-Koelega AC. Recommendations for the Diagnosis and Management of Prader-Willi Syndrome. J Clin Endocrinol Metab. 2023;108(11):2755-2771.
- International Prader-Willi Syndrome Organisation (IPWSO). Medical care for adults with Prader-Willi syndrome: IPWSO clinical guidelines [Internet]. Cambridge: IPWSO; 2024 [citado 2026 Mar 25]. Disponible en: <https://ipwso.org/medical-care-guidelines/>
- Shropshire Community Health NHS Trust. Guideline for management of Prader Willi Syndrome in children and young people [Internet]. Shropshire: NHS; 2025 [citado 2026 Mar 25]. Disponible en: <http://www.shropscommunityhealth.nhs.uk/content/doclib/11499.pdf>
- Cassidy SB, Schwartz S, Miller JL, Driscoll DJ. Prader-Willi syndrome. Genet Med. 2024;26(2):100-115.
- Organización Mundial de la Salud. Clasificación Internacional de Enfermedades, 10a revisión (CIE-10) [Internet]. Ginebra: OMS; 2019 [citado 25 Mar 2026]. Disponible en: <https://icd.who.int/browse10/2019/es>

	HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL Servicio de Genética Médica y Genómica	CÓDIGO: PR-19-12	Página 12 de 13
	Título: Protocolo de Manejo del Síndrome de Prader-Willi	Edición: Abril 2026	
	Elaborado: Dra. Mirna Chung Servicio de Genética	Revisión N°: 0	
	Aprobado: : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	Revisado: Dra. Indira Herrera Jefa del Servicio de Genética	

23. ANEXOS

Tabla 3. Pruebas genéticas moleculares utilizadas en el Síndrome de Prader-Willi

Mecanismo	Proporción atribuida al mecanismo	Análisis de metilación de ADN	aCGH + SNP *	Pruebas de polimorfismos de ADN	MS-MLPA**
Delección del cromosoma 15q	~60-70%	Metilación del ADN, no se puede determinar la causa	+		+
Disomía segmentaria UPD 15	17-23%		+		Metilación anormal del ADN, no se puede determinar la causa
UPD 15 heterodisomía	~8-11%			+	
UPD 15 isodisomía completa	4-5%		+		
Defecto de impronta por epimutación	~2-4%			+	
Eliminación del centro de impronta	<0.5%		+		+

* hibridación genómica comparativa en microarreglos (aCGH) + Sondas de oligonucleótidos pequeños (SNP)

** Amplificación de sondas dependiente de ligación múltiple específica de metilación (MS-MLPA)


	HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL Servicio de Genética Médica y Genómica	CÓDIGO: PR-19-12	Página 13 de 13
	Título: Protocolo de Manejo del Síndrome de Prader-Willi	Edición: Abril 2026	
	Elaborado: Dra. Mirna Chung Servicio de Genética	Revisión N°: 0	
	Aprobado: : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	Revisado: Dra. Indira Herrera Jefa del Servicio de Genética	

Figura 2. Características de Síndrome de Prader Willi



<https://www.yucatan.com.mx/salud/2019/10/12/sindrome-de-prader-willi-mejores-expectativas-para-los-pacientes.html#jpcarousel-494826>