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]
[a] Neuropediatría. [b] Neonatología. [c] Pediatría. Fundación Hospital Alcorcón. Alcorcon. 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 dismorfológico y conductual típico más adelante, no esta 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.* 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.