

CASO CLÍNICO

Síndrome de Prader-Willi, bajo el enfoque de la rehabilitación. Reporte de caso

Prader-Willi Syndrome, under the rehabilitation approach. Case report

Tatiana Martínez Lozano¹  <https://orcid.org/0009-0001-1465-9178>, **Jessica Henríquez**¹  <https://orcid.org/0009-0006-9972-232X>,
Ascela Vásquez²  <https://orcid.org/0009-0008-5206-1370>, **Raxa Aguilar**²  <https://orcid.org/0009-0004-8769-1445>.

¹Universidad Nacional Autónoma de Honduras, Facultad de Ciencias Médicas, Posgrado de Medicina de Rehabilitación; Tegucigalpa, Honduras.

²Fundación Teletón, Centro de Rehabilitación Integral Teletón; Tegucigalpa, Honduras.

RESUMEN. Introducción: El síndrome de Prader-Willi (SPW) es un trastorno genético complejo del neurodesarrollo, su incidencia se estima alrededor de 1:25,000 nacidos vivos. En Honduras se desconoce la prevalencia e incidencia de SPW, sin embargo, existe información de dos casos reportados previamente en los años de 2008 y 2014, captados en diferentes municipios del país. Es causado por la pérdida de la expresión genética de cromosoma 15q11-q13 paterno. Presenta manifestaciones clínicas como hipotonía muscular, rasgos faciales característicos, déficits cognitivos, alteraciones conductuales, hiperfagia y obesidad. A pesar de ser una entidad rara se describe la importancia de someter a las personas que lo poseen a un programa integral de rehabilitación, en Honduras no contamos con informes de evolución de casos previos. **Descripción del caso:** Se presenta caso de lactante femenina quien fue referida al Centro de Rehabilitación Integral Teletón a la edad de 7 meses por presentar desde su nacimiento poca movilidad, pobre succión e hipotonía muscular generalizada además del retraso del desarrollo psicomotor global, se diagnosticó como SPW a la edad de 12 meses. Fue sometida a un programa de rehabilitación integral en áreas de estimulación temprana, neurorrehabilitación, estimulación multisensorial, entre otras, obteniendo mejoría clínica en todas las esferas del desarrollo evaluadas. **Conclusión:** El manejo y diagnóstico oportuno, así como la instauración temprana de planes de rehabilitación permiten a esta población mejorar sus condiciones médicas, obtener y mejorar sus hitos del desarrollo, logrando mayor funcionalidad y calidad de vida a corto, mediano y largo plazo.

Palabras claves: Hipotonía muscular, Rehabilitación, Síndrome de Prader-Willi.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Prader-Willi (SPW) fue descrito por primera vez en el año de 1956 por Prader A., Labhart y Willi H. quienes detectaron afectaciones clínicas con características similares en nueve niños suizos.¹ Es un trastorno complejo caracterizado por la pérdida de la expresión genética del cromosoma 15 q11-q13 paterno en un 70% de los casos, aunque también puede ocurrir una disomía materna unipaternal o ser de origen bipaternal en casos aún más raros.² Es un síndrome raro, con una incidencia mundial estimada de 1:15,000-25,000 nacidos vivos.³ En Honduras se desconoce la prevalencia e incidencia de SPW, sin embargo, existen dos casos reportados previamente en los años 2008 y 2014, captados en diferentes municipios del país.^{4,5} Afecta de igual manera a ambos sexos, sin diferencias entre etnias o razas con un riesgo menor del 0.1% de repetición de casos en una misma familia.⁶

Desde el período prenatal se sospecha por hipomotilidad fetal, polihidramnios y restricción del crecimiento intrauterino.⁷ Es posible observar anomalías craneofaciales, hipotonía infantil severa en los primeros años de vida, deficiencia de la hormona de crecimiento (GH), hipogonadismo e hipogonadismo, déficits cognitivos, problemas conductuales, obesidad, síndrome metabólico, alteraciones de sueño, entre otras.^{8,9}

Debido a las diferentes presentaciones clínicas del SPW y las complicaciones del neurodesarrollo, endocrinas, ortopédicas y psiquiátricas es necesario un abordaje integral¹⁰⁻¹² donde un diagnóstico y tratamiento temprano optimiza y prolonga la esperanza de vida de quien lo posee. La rehabilitación de igual forma juega un papel fundamental, contribuyendo así a prevenir complicaciones, mejorar la calidad de vida y su pronóstico.¹

Se presenta caso clínico de paciente lactante mayor femenina manejada de manera conjunta por el servicio de pediatría, neurología, genética, nutrición y endocrinología, que

Recibido: 16-02-2024 Aceptado: 15-10-2024 Primera vez publicado en línea: 03-12-2024
Dirigir correspondencia a: Tatiana Martínez Lozano
Correo electrónico: tatianaiveth.martinez@gmail.com

DECLARACIÓN DE RELACIONES Y ACTIVIDADES FINANCIERAS Y NO FINANCIERAS: Ninguna.

DECLARACIÓN DE CONFLICTOS DE INTERÉS: Ninguna.

Forma de citar: Martínez-Lozano T, Henríquez J, Vásquez A, Aguilar R. Síndrome de Prader-Willi, bajo el enfoque de la rehabilitación. Reporte de caso. Rev Méd Hondur. 2024; 92 (Supl. 2): S17-S21. DOI: <https://doi.org/10.5377/rmh.v92iSupl.2.19275>

© 2024 Autor(es). Artículo de acceso abierto bajo la licencia <https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/deed.es> 

fue referida al Centro de Rehabilitación Integral Teletón (CRIT) por presentar retraso en el neurodesarrollo.

DESCRIPCIÓN DEL CASO

Se trata de femenina de 18 meses de edad, remitida a Teletón a los 7 meses de edad por presentar pobre succión, poca movilidad e hipotonía. En su primera evaluación realizada por un médico fisiatra de la institución, se evidencia retraso global en hitos del desarrollo como pobre control de cuello, disminución de la fuerza y tono muscular de manera global, incapacidad de tomar objetos con sus manos y pronunciar monosílabos, aunque balbuceaba y poseía sonrisa social. Los estudios de imagen de resonancia magnética cerebral, creatininfosfoquinasa y pruebas tiroideas dentro de parámetros normales.

Para conocer su funcionalidad de manera inicial fueron evaluados los dominios de autocuidado, movilidad y cognición a través de la Escala de Medición de la Independencia Funcional en niños (WeeFIM II), obteniendo un total de 18/18 de los puntos posibles a alcanzar de la media para su edad (**Figura 1**). Los aspectos del neurodesarrollo se evaluaron a través de la escala Simplificada de Evaluación del Desarrollo Integral del Niño (EDIN simplificada) en la cual se valoraron las áreas de motora gruesa, motora fina, cognoscitiva, lenguaje, socioafectiva y

hábitos de salud, donde resultó de 2 a 5 niveles de desarrollo por debajo a los esperados para su edad cronológica en todas las áreas (**Cuadro 1**).

Con los hallazgos clínicos encontrados y las escalas de valoración infantil aplicadas, ingresa con diagnóstico de Síndrome del niño hipotónico y se indica manejo rehabilitador en las áreas de rehabilitación física, estimulación temprana y psicología con el objetivo de cumplir metas de desarrollo psicomotor a corto y mediano plazo.

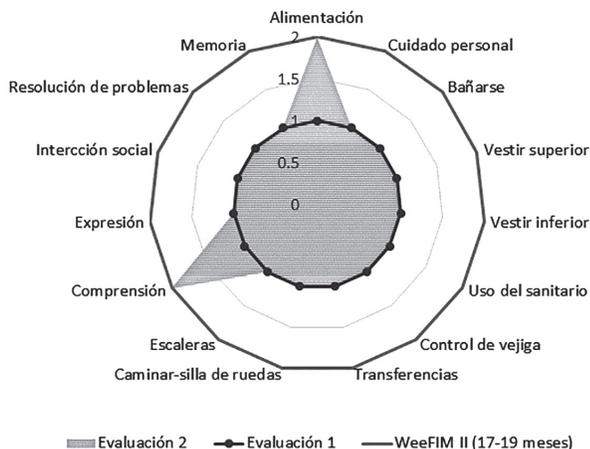
Tres meses posteriores tras completar ciclos programados de manejo rehabilitador, es reevaluada por médico fisiatra, encontrándose mejoría con buen control de cuello e inicio de control de tronco en sedestación, agarraba y sostenía objetos por escasos segundos, atendía a su nombre, presentaba mayor movilidad de extremidades (miembros superiores sin gravedad, inferiores en contra de esta), aunque continuaba con hipotonía global. Al año de vida, gracias a la atención médica interdisciplinaria y su posibilidad de realizar estudio en el extranjero, recibe resultado de análisis cromosómico del microarray desde laboratorio privado (GeneDx®, Maryland, Estados Unidos) el cual resulta positivo para una deleción en el cromosoma 15 de origen paterno (arr[GRCh37] 15q11.2q13.1(23620191_28545355) x1) y se establece como diagnóstico principal Síndrome de Prader-Willi.

Durante un período de 12 meses, la paciente ha recibido un total de 80 sesiones de terapias distribuidas de 2 a 3 veces por semana en los programas de rehabilitación física, estimulación temprana y en el Centro de Estimulación Multisensorial (CEMS), además de atención médica por fisiatría y el servicio de psicología. Dentro del manejo recibido destacan las técnicas de neuro-facilitación e hidroterapia para normalización de tono y el uso de kinesiotape en tobillos para mejorar control neuromuscular (sin embargo, este último causó irritación en la piel y se discontinuó su uso), actividades en colchón como el entrenamiento de posturas y movilizaciones articulares, además del uso de pelota de Bobath para mejorar fuerza muscular, propiocepción, equilibrio, defensas anteriores y laterales y Estimulación Eléctrica Neuromuscular (EMS).

También se brindó terapia ocupacional mediante actividades lúdicas y así mejorar destrezas motoras gruesas y finas; estimulación de lenguaje mediante mímica facial, técnicas con onomatopeyas, esquema corporal y seguimiento de órdenes sencillas.

La evolución ha sido satisfactoria, la niña permanece atenta y siguiendo instrucciones, pronuncia de 4-5 palabras, agarra y moviliza objetos con sus manos, arma 6 cubos, logra

Medida de Independencia Funcional en niños (WeeFIM II), caso clínico Síndrome de Prader Willi, Teletón, Honduras, 2023



Fuente: Elaboración propia

Figura 1. Medida de Independencia Funcional en niños (WeeFIM II), caso clínico Síndrome de Prader Willi, Teletón, Honduras, 2023.

Cuadro 1. Escala simplificada de Evaluación del Desarrollo Integral del Niño (EDIN simplificada), caso clínico Síndrome de Prader Willi, Teletón, Honduras, 2023.

Evaluación	Fecha				Resultados					
	Día	Mes	Año	Edad	Motora gruesa	Motora fina	Cognoscitiva	Lenguaje	Socio afectiva	Hábitos de salud
Primera	12	08	2022	7 meses	B	B	B	B	B	B
Segunda	02	11	2023	18 meses	B	S	S	B	A	B

*S=Superior A=Adecuado B=Bajo

Fuente: Elaboración propia

auto sedestación, inicia y logra arrastre en decúbito prono apoyando antebrazos, ha mejorado fuerza muscular, y aunque persiste con hipotonía, es en menor grado que en la evaluación inicial. A los 18 meses de edad se realizó WeeFIM II intermedio (**Figura 1**) obteniendo un total de 20/42 puntos, además EDIN simplificada en la cual a pesar de que resultó varios niveles por debajo del desarrollo esperado para su edad cronológica en el área de motor grueso, logró mejoría de niveles en las áreas de lenguaje y hábitos de salud, así como un desarrollo adecuado en el área socioafectiva y superior a su nivel esperado en las áreas de motor fino y cognoscitiva (**Cuadro 1**).

DISCUSIÓN

El SPW es un trastorno genético complejo, por lo cual es necesario que se brinde atención médica especializada de manera integral desde su reconocimiento.^{9, 11, 12} El diagnóstico precoz es de suma importancia ya que en este se basa la evolución y pronóstico de la enfermedad, dependiendo de ello el inicio del tratamiento.

Se han planteado criterios diagnósticos que se basan en características clínicas de los pacientes, entre ellos se clasifican como criterios mayores la hipotonía, pobre succión que mejora con la edad, hiperfagia y obesidad, entre otros rasgos característicos como aumento del diámetro frontal, ojos almendrados, hipogonadismo, retraso puberal, discapacidad intelectual, entre otros. Asimismo, se describe la presencia de boca triangular, manos y pies pequeños en comparación con su cuerpo.⁶

Es importante destacar que además del fenotipo, las personas con SPW suelen tener un retraso en el desarrollo psicomotor global, aparte de otras alteraciones en diferentes sistemas.⁷ El retraso del desarrollo motor y del lenguaje se presenta de manera común en la primera infancia, prolongando el alcance de los hitos del desarrollo hasta el doble de la edad normal. Lo cual se hace más evidente cuando los pacientes llegan a la edad escolar.²

En el caso de la paciente presentada en este escrito, ingresó al centro Teletón con el diagnóstico de síndrome de niño hipotónico. Cabe recalcar que determinar la causa de la patología representa un desafío por sus múltiples etiologías, entre ellas la hipotonía de origen central representa aproximadamente el 80% de los casos, entre los cuales el Síndrome de Down y el síndrome de Prader Willi son las causas genéticas más comunes.¹³

Como se expresó anteriormente, la presencia de hipotonía en un recién nacido o lactante, hace imprescindible la búsqueda de diagnósticos diferenciales. El SPW manifiesta signos clínicos incluso desde el periodo prenatal, al momento del nacimiento se identifica en los niños alteraciones en la succión e hipotonía severa que se acompaña con una disminución de la movilidad corporal^{2, 6} características encontradas en la paciente, mismas que constituyeron una de las principales causas de referencia para manejo en Teletón.

En relación al caso, se realizaron múltiples estudios, como la imagen de resonancia magnética cerebral, creatininfosfoquinasa, perfil tiroideo, entre otros, pruebas que al resultar norma-

les descartan en gran medida diferentes causas de hipotonía. Por las características clínicas encontradas y al descartar a través de otros estudios ciertas patologías comunes causantes de hipotonía, se decidió realizar estudio genético para descartar la presencia de otra patología.

Existen diferentes métodos para el diagnóstico del SPW, como el análisis cromosómico, metilación de ADN, Hibridación Fluorescente in situ (FISH), los microarray SNP (Single Nucleotide Polymorphism por sus siglas en inglés, Polimorfismos de un Solo Nucleótido).⁶ Los microarray SNP son pruebas moleculares a través de los cuales se detectan regiones largas de cromosomas,¹⁴ dicho estudio puede utilizarse para encontrar alteraciones cromosómicas, como la alteración existente en el cromosoma 15. En Honduras no se cuenta con estos métodos, sin embargo, se logró establecer un diagnóstico certero de SPW en el extranjero a través de su estudio microarray SNP al primer año de vida de la paciente.

La importancia del caso radicó en el manejo temprano ante la sospecha diagnóstica por los antecedentes del desarrollo y los hallazgos físicos encontrados, que orientaba hacia diferentes diagnósticos de hipotonía congénita.

En la actualidad se cuenta con diferentes escalas para valorar el desarrollo y brindar un seguimiento a la funcionalidad de los niños. Tal es el caso de las escalas de EDIN simplificada y WeeFIM II.

La EDIN simplificada es una escala que permite conocer el desarrollo en niños de 0 a 6 años en seis diferentes áreas (motora gruesa, motora fina, cognoscitiva, lenguaje, socioemocional y hábitos de salud). En dicha escala se evalúan las conductas que ejecutan la mayor parte de los niños de acuerdo a su edad cronológica, mismas que se identifican por niveles de acuerdo a la edad. Las conductas realizadas pueden tener 3 calificaciones: 1. Superior, cuando el niño o niña realiza conductas por sobre lo esperado para su edad, 2. Adecuado, cuando los niños ejecutan conductas de acuerdo a su edad cronológica y 3. Bajo, cuando las conductas realizadas son las esperadas para una edad cronológica menor al momento de su evaluación. La EDIN simplificada brinda una visión objetiva de las deficiencias en las diferentes áreas y de esa manera es posible dar un seguimiento y plantear objetivos de tratamiento de acuerdo a las áreas más afectadas.¹⁵

La WeeFIM II es una herramienta utilizada en niños desde los 6 meses hasta los 18 años de edad para valorar la funcionalidad e independencia en tres dominios: 1. Autocuidado (autocuidado y control de esfínteres), 2. Movilidad (traslados y locomoción), 3. Cognición (comunicación y cognición social). Se responden un total de 18 preguntas que son puntuadas a través de una escala ordinal que va del nivel 1 al 7, donde el nivel 7 representa una independencia completa y el nivel 1 una asistencia total.

Los resultados del WeeFIM II van desde 18 puntos como mínimo hasta una puntuación máxima de 126, cabe recalcar que la puntuación máxima es alcanzada hasta edades superiores a los 7 años. Los niños menores poseen dependencia en la mayoría de las actividades, por esta razón los resultados son comparados con el promedio de la puntuación para el rango de

edad. En el caso de la paciente, la evaluación se realizó en los intervalos de edad de 5-7 meses y 17-19 meses, con valores medios de 18 y 42 puntos máximos para la edad cronológica, respectivamente.¹⁶ La aplicación de estas escalas permitió brindar seguimiento y valorar la evolución de una manera más objetiva durante el proceso de rehabilitación.

La planeación de objetivos de rehabilitación, dependen de manera directa de los hallazgos clínicos encontrados para cada paciente. En el SPW los programas de rehabilitación otorgan beneficios en la facilitación de todas las áreas del desarrollo psicomotor, mejoría muscular y prevención de otras complicaciones importantes como alteraciones respiratorias o deformidades como la escoliosis.^{4,7} Queda comprobado que el ejercicio es una parte esencial en el manejo, los pacientes sometidos a estos programas obtienen resultados que van desde una mejor excreción de GH, disminución del peso corporal y niveles de tensión arterial, así como mejoría en fuerza, equilibrio y coordinación.^{7,17,18} Además de otros beneficios como estimulación sensoriomotora, aumento del estado de alerta y alivio del estrés,¹⁹ lo que en conjunto disminuye las limitaciones existentes para las personas con este síndrome.

En el proceso de rehabilitación se realizaron intervenciones en estimulación temprana, rehabilitación física y técnicas de neurorrehabilitación como la facilitación, entre otras. Las técnicas de facilitación son usadas para potenciar la actividad muscular y control del movimiento. El masaje con la punta de los dedos utilizado en la paciente consiste en aplicar fuerzas de forma manual sobre el vientre muscular a través de golpeteos que ayudan a facilitar la contracción muscular.²⁰

La terapia de rebote realizada en pelota de Bobath contribuye a la integración sensorial de la información cinestésica o del movimiento, visual y vestibular, a través de respuestas de cambio de posición y movimiento del cuerpo, así como respuestas ante la gravedad. Se describe que la efectividad de dicha terapia para aumentar el tono muscular anormalmente bajo es debido, entre otras causas, a la presión persistente que estimula la piel.²¹

La hidroterapia tiene un impacto positivo en el desarrollo motor de los niños, el agua posee múltiples propiedades, la aplicación de técnicas de hidroterapia utiliza dichas propiedades para obtener diferentes beneficios. En cuanto a la resistencia al movimiento que posee el agua, ayuda a fortalecer músculos que se encuentran debilitados con hipotonía o hipotrofia. La flotabilidad del cuerpo permite a los niños iniciar a moverse de manera independiente al mismo tiempo que aumenta la propiocepción del paciente, lo cual mejora el esquema corporal del mismo.^{20,21}

Las movilizaciones articulares pasivas contribuyen a una reorganización de la producción motora, provocando respuestas musculares rítmicas en las articulaciones o extremidades de los pacientes, sobre todo cuando son aplicadas en el primer año de vida, lo que contribuye a la formación o desarrollo de un tono muscular más adecuado.²²

Uno de los mayores desafíos para el manejo de los niños con alteraciones como la hipotonía es lograr una mayor movilidad e independencia, de ahí radica la importancia de la implementación de terapias como el entrenamiento de posturas

que se realizó con la paciente. En ella fue necesario el entrenamiento de giros, sedestación, técnicas de arrastre y gateo con el fin de lograr el movimiento funcional.

La estimulación multisensorial ha resultado ser efectiva en niños con retraso en el desarrollo global, así como en niños con alteraciones neuromusculares, en el caso de la paciente a través de la escala EDIN simplificada se logró evidenciar el retraso en todas las áreas evaluadas para la edad, este tipo de intervención tiene la ventaja de involucrar de manera activa a la familia, lo que apoya la integración sensorial de los niños y aunque su uso es controversial ha demostrado evidencias en mejorar y promover el control muscular, la capacidad de comunicación y la interacción de los niños con el entorno.^{23,24}

Para finalizar, la estimulación eléctrica neuromuscular aplicada a la paciente en puntos motores de músculos tales como trapecio, deltoides, extensores de dedos, cuádriceps, glúteos, etc., es utilizada para lograr la activación de los músculos que se encuentran hipotónicos al mismo tiempo que contribuyen a mejorar la fuerza muscular y a la generación de movimiento en extremidades.²¹

En conclusión, se constata que, a pesar de ser una patología genética rara, en el SPW un diagnóstico oportuno y la instauración temprana de un plan de rehabilitación integral logra mejoría en todos los aspectos evaluados, resultando en beneficios para el crecimiento, desarrollo e independencia en la realización de las actividades de vida diaria, logrando así una mejoría en la calidad de vida y en la prevención de complicaciones que acompañan la enfermedad.

El consentimiento informado para elaboración y publicación del artículo fue brindado por la madre de la paciente.

CONTRIBUCIONES

Todos los autores contribuyeron en igual medida a la realización del artículo, así como en la revisión y aprobación de la versión final. Conceptualización y diseño (TML, JH, AV, RA), adquisición de los datos (TML, JH, AV), realización del manuscrito (TML, JH, AV, RA), revisión crítica del manuscrito (TML, JH, RA, AV), y aprobación del manuscrito final (TML, JH, RA, AV).

AGRADECIMIENTOS

Realizamos agradecimientos especiales a la doctora Ivette Zelaya, médico fisiatra, actual directora médica nacional de Fundación Teletón, por el apoyo brindado al autorizar la exposición de este caso clínico.

DETALLES DE AUTORES

Tatiana Martínez Lozano, Médica residente del posgrado de Medicina de Rehabilitación; tatianaiveth.martinez@gmail.com
 Jessica Leticia Henríquez, Médica residente del posgrado de Medicina de Rehabilitación; jezionik.207@gmail.com
 Ascela Vásquez, Médica especialista en Medicina de Rehabilitación; ascelayv@gmail.com
 Raxa Aguilar, Médica especialista en Medicina de Rehabilitación; raxa.aguilar@unah.edu.hn

REFERENCIAS

1. Ti A, Ghanem S, Srinivasan. Prader-Willi Syndrome Case Report from Rehabilitation Point of View. *Quality in Primary Care*. 2018;26(6):125–7.
2. Passone CBG, Pasqualucci PL, Franco RR, Ito SS, Mattar LBF, Koiffmann CP, et al. Prader-Willi syndrome: what is the general pediatrician supposed to do? a review. *Rev Paul Ped*. 2018;36(3):345–52.
3. Ceballos Macias JJ, Madriz Prado R, Pérez Martínez RA, Flores Real JA, Vargas Sánchez J, Meneses Pérez AC, et al. Serie de casos: síndrome de Prader-Willi con diagnóstico molecular y citogenético en la Unidad de Especialidades Médicas. *Rev San Militar*. 2018; 72(3-4):258-63.
4. Fúnes R, Rivas V, Donaire MG, Henríquez A, Mejía JA. Presentación de un caso Síndrome de Prader Willi. *Rev Fac Cienc Méd*. 2008;5(2): 37-45
5. Rueda L, Durón E, Barahona J. Síndrome de Prader - Willi: A Propósito de un Caso. *Rev Hondur Posg Psiq*. 2014;18–22.
6. Borges R, Dzul J, Rodríguez M, Pérez G, Méndez N. Manifestaciones clínicas asociadas al síndrome de Prader-Willi. *Rev Biomedica*. 2019; 30(1):13-23.
7. Salvatoni A, Nosetti L, Salvatore S, Agosti M. Benefits of multidisciplinary care in Prader-Willi síndrome. *Expert Rev Endocrinol Metab*. 2021;16(2):63-71.
8. Alves C, Franco RR. Prader-Willi syndrome: Endocrine manifestations and management. *Arch Endocrinol Metab*. 2020;64(3):223–34.
9. Ingram D, Arganbright J, Paprocki E, Halpin K. Sleep Disorders in Children with Prader Willi Syndrome: Current Perspectives. *Nat Sci Sleep*. 2022;14:2065-74.
10. Bos-Roubos A, Wingbermühle E, Biert A, Graaff L de, Egger J. Family Matters: Trauma and Quality of Life in Family Members of Individuals With Prader-Willi Syndrome. *Front Psychiatry*. 2022;13:897138.
11. Pedemonti B, Ceccomancini R, D Acunti A, Stegmann J. Effectiveness of a transdisciplinary approach on hyperphagia management among patients with Prader Willi syndrome. *Endocrinol Diabetes Nutr*. 2023;70(5):347–51.
12. Poitou C, Holland A, Höybye C, de Graaff L, Bottius S, Otterlei B, Tauber M. The transition from pediatric to adult care in individuals with Prader-Willi syndrome. *Endocr Connect*. 2022;12(1):e220373
13. Madhok SS, Shabbir N. Hypotonia. In: *StatPearls [Internet]*. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2020. [citado 15 febrero 2024]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK562209/>
14. Santoro S, Hashimoto S, McKinney A, Mihalic Mosher T, Pyatt R, Reshmi S, Astbury C, et al. Assessing the Clinical Utility of SNP Microarray for Prader-Willi Syndrome due to Uniparental Disomy. *Cytogenet Genome Res*. 2017;152(2):105-109.
15. Montero Salguero C., Villalobos Hernández E., Manual operativo de la Escala simplificada de Evaluación del Desarrollo Integral del niño de 0-6 años para su implementación en los CEN-CINAI. San José: Dirección Nacional de Centros de Educación y Nutrición y Centros Infantiles de Nutrición y Atención integral; 2013. p. 16-68.
16. University at Buffalo. *The WeeFIM II® Clinical Guide (Version 6.4)*. New York: Uniform Data System for Medical Rehabilitation; 2016.
17. Morales J, Valenzuela P, Pareja-Galeano H, Rincón-Castanedo C, Rubín D, Lucia A. Physical exercise and Prader-Willi syndrome: A systematic review. *Clin Endocrinol*. 2019; 90(5): 649.661.
18. Erhardt É, Molnár D. Prader–Willi Syndrome: Possibilities of Weight Gain Prevention and Treatment. *Nutrients*. 2022;14(1950):1950,
19. Butler M, Miller J, Forster J. Prader-Willi Syndrome - Clinical Genetics, Diagnosis and Treatment Approaches: An Update. *Curr Pediatr Rev*. 2019;15(4):207-244.
20. Kilbride C, Cassidy E. Fisioterapia del tono y el movimiento alterados. En: Stokes M, Stack E, editores. *Fisioterapia en la Rehabilitación Neurológica*. 3rd ed.. Ámsterdam: Elsevier; 2013. p. 289-318
21. Kaur J, Punia S. Floppy Infant Syndrome. *Inter J Physio Resear*. 2016;4(3):1554-63.
22. Solopova I, Zhvansky D, Dolinskaya I, Keshishian E, Selionov V, Sylos-Labini F, et al. Muscle Responses to Passive Joint Movements in Infants During the First Year of Life. *Front Physiol*. 2019;10:1158.
23. Wójtowicz D, Ptak A, Świtkowska S, Stefańska M. Effectiveness of sensory stimulation among children with impaired psychomotor development: a pilot study. *Physiotherapy Quarterly*. 2021;29(2):67–72.
24. Zeraati H, Nasimi F, Rezaeian A, Shahinfar M, Ghorban M. Effect of Multi-sensory Stimulation on Neuromuscular Development of Premature Infants: A Randomized Clinical Trial. *Iran J Child Neurol*. 2018;12(3):32-39.

ABSTRACT. Introduction: Prader-Willi syndrome (PWS) is a complex genetic disorder of neurodevelopment, its incidence is estimated around 1:25,000 live births. In Honduras the prevalence and incidence of PWS is unknown, however, there is information of two previously reported cases in the years of 2008 and 2014, captured in different municipalities of the country. It is caused by the loss of genetic expression of paternal chromosome 15q11-q13. It presents clinical manifestations such as muscular hypotonia, characteristic facial features, cognitive deficits, behavioral alterations, hyperphagia and obesity. In spite of being a rare entity, the importance of submitting people who have it to a comprehensive rehabilitation program is described; in Honduras we do not have reports of evolution of previous cases. **Case description:** We present the case of a female infant who was referred to the Centro de Rehabilitación Integral Teletón at the age of 7 months because she presented poor mobility, poor sucking and generalized muscular hypotonia since birth, in addition to global psychomotor developmental delay; she was diagnosed as PWS at the age of 12 months. She underwent a comprehensive rehabilitation program in the areas of early stimulation, neurorehabilitation, multisensory stimulation, among others, obtaining clinical improvement in all developmental spheres evaluated. **Conclusion:** Timely management and diagnosis, as well as the early implementation of rehabilitation plans allow this population to improve their medical conditions, obtain and improve their developmental milestones, achieving greater functionality and quality of life in the short, medium and long term.

Keywords: Muscle hypotonia, Prader-Willi Syndrome, Rehabilitation.