

## **Guía médica de referencia, para padres y cuidadores.**

### **¿Qué es el Síndrome Prader-Willi?**

Es una alteración en el cromosoma 15.

La incidencia en la población es de 1 cada 12.000 a 1 cada 15.000 ( se da en ambos sexos y en todas las razas).

Características principales: bajo tono muscular, un retraso en el crecimiento durante la primera infancia, órganos sexuales externos pequeños, una ingesta excesiva, dificultades en el aprendizaje y dificultades en el comportamiento.

Principal preocupación médica: obesidad extrema.

### **Causa y diagnóstico del SPW.**

El SPW es causado por una pérdida de genes en el cromosoma 15, normalmente aportado por el padre ( paternal ). Esto puede ocurrir de tres formas. La 1ª aproximadamente el 70% de los casos con este Síndrome, se da por una pérdida de genes en el cromosoma 15 procedente del padre. La 2ª, aproximadamente el 25% presenta disonía unimaternal, es decir, dos cromosomas 15 de origen materno y la falta de cromosoma 15 de origen paterno. La 3ª, del 2 – 5% presentan un error en el proceso de “impresión”, que hacen que estos genes procedentes del cromosoma 15 paterno sean inactivos.

El SPW no se hereda. Ocurre por azar y no hay causa conocida. El riesgo de que el SPW aparezca en la misma familia mas de una vez, sucede solamente en raros casos de la causa 3ª, referida anteriormente. Todos los niños cuyos PVUS es sospechoso deberían tener un estudio genético, si el diagnóstico se confirma, es recomendable que la familia reciba consejo de un genético.

### **Peso y comportamiento.**

#### *Peso*

Los individuos con SPW tienen un excesivo apetito debido a un fallo en el cerebro para informarles cuando están llenos. Una ingesta excesiva y una obsesión por la comida, generalmente comienza antes de los 6 años. Es importante comprender que esta ansiedad por comer es un enfermedad de origen físico y difícil de control, además necesita de una supervisión permanente.

Los individuos con SPW, necesitan menos calorías debido a su bajo tono muscular, y a su inactividad. Para diseñar una dieta calorica adecuada, busque un dietista registrado y asegúrese de utilizar la guía de nutrición, disponible por la PVUSA. Será necesario un control del peso, así como una revisión periódica de la dieta.

La mejor comida será aquella que la familia y el cuidador, sean capaces de aplicar de forma rutinaria y constante. El control del peso exigirá la restricción de comida del individuo con SPW, así como podrán ser necesarios cierres en la cocina y zonas de comida.

El ejercicio diario, al menos durante 30 minutos al día, es un deber para el control del peso y la salud. Hasta la fecha ni la medicación, ni las técnicas quirúrgicas han logrado eliminar la necesidad de un control en la dieta, y la supervisión de la comida.

El tratamiento con la GH al incrementar la masa muscular, permite una ingesta calórica diaria superior.

#### *Comportamiento.*

A una edad temprana estos niños son normalmente cariñosos y felices, mostrando pocos problemas de comportamiento. Sin embargo, la mayor parte de ellos cuando crecen presentan ciertas dificultades entorno al control de su comportamiento. A menudo sucediendo al cambiar de una actividad a otra, o ante los cambios imprevisto. Estos problemas de comportamiento, suelen comenzar a la vez que la obsesión por la comida. Aunque no todos estos problemas estén relacionados con ella.

Las dificultades en el comportamiento suelen alcanzar su apogeo en la adolescencia, en la etapa previa a ser un adulto. Para mejorar este comportamiento, será importante establecer rutinas diarias, y una vida estructurada, reglas y límites, dar tiempos muertos y gratificaciones positivas, o recompensas.

#### **Aspectos o preocupaciones relativas al desarrollo.**

##### *Desarrollo físico.*

El desarrollo medio está retrasado uno o dos años. Aunque el bajo tono muscular mejore, los problemas relacionados con la fuerza y el equilibrio, pueden continuar. Las terapias físicas u ocupacionales mejoran el desarrollo muscular y la coordinación. Soportes para pies o tobillos, pueden ser requeridos. El tratamiento con la GH, el cual incrementa la masa muscular, puede mejorar el desarrollo muscular. El ejercicio y las actividades deportivas, deben ser promovidas.

##### *Desarrollo en el habla.*

El bajo tono muscular, puede causar problemas en la alimentación y retraso en el habla. Una terapia de habla iniciada a una edad temprana, será de gran utilidad. El lenguaje de signos y las tarjetas con dibujos o símbolos, reducirán situaciones de frustración y ayudarán en la comunicación. A pesar de este retraso, en el desarrollo del habla, esta a menudo se convierte en un arma de fuerza para las personas con SPW.

##### *Comprensión.*

Las personas con PVUS, normalmente tienen problemas de aprendizaje que incluye tiempo de expresión reducido, incapacidad para comprender directrices simples y dificultades con el pensamiento abstracto. A su favor poseen buena memoria, una habilidad para leer y un lenguaje comprensible. Se recomienda la estimulación a edades tempranas, así como servicios que ofrezcan una educación especial, y un apoyo durante toda su vida.

##### *Local.*

En la infancia puede ser necesaria una alimentación por sonda. Para asegurar una alimentación adecuada, los niños pueden necesitar biberones o tetinas especiales, por ejemplo el alimentador Habermann.

Hay que prestar una especial atención y estar seguro, de que reciben alimento suficiente para al correcta ganancia de peso. Estas personas presentan unos niveles bajos de la GH, causando estatura pequeña, falta de pubertad y un incremento en el tejido graso. Incluso en aquellos con un peso normal.

#### *Desarrollo sexual.*

Los niveles de las hormonas sexuales (testosterona y estrógenos), son normalmente bajos. Los niños presentan testículos fuera del saco escrotal, que pueden necesitar HTG, testosterona o cirugía. El vello pubico suele aparecer temprano, pero la pubertad es tardía e incompleta.

#### **Otros aspectos comunes.**

El estrabismo suele ser común y requiere una intervención temprana, y una posible cirugía.

Una curvatura en la columna, puede aparecer anormalmente temprano, y puede no detectarse si no es con rayos-x. Esta curvatura puede activarse con la terapia de la GH.

La debilidad en los huesos (osteoporosis), puede aparecer mas temprano de lo normal, y causar fracturas. Proporcione adecuadas cantidades de calcio, vitamina D y trabajo con pesos. Se recomiendan estudios de densidad ósea.

Puede aparecer la diabetes no insulínica, esta se produce por la obesidad, y mejorara con la pérdida de peso. Se recomiendan mediciones regularmente.

Otros problemas relacionados con la obesidad son, una disminución en la capacidad respiratoria, hipertensión, problemas en la zona derecha del corazón. Ulceras por decúbito y otros problemas de piel.

Dentro de los trastornos del sueño se incluyen, una disminución respiratoria con índices de oxígeno en la sangre bajos, y durante el día el insomnio. La obstrucción de las vías aéreas se puede dar con o sin la obesidad.

El rascado de piel es bastante común. Normalmente ocurre como respuesta a la presencia de una pequeña herida, o picor en la cara, brazos, piernas o recto.

Dentro de los problemas dentales están, una capa de esmalte demasiado fina, una saliva muy espesa, una mala higiene dental y un rechinar de dientes, que se conoce con el nombre de bruxismo.

#### **Aspectos entorno a la calidad de vida.**

La salud a nivel general, normalmente es buena, y la esperanza de vida puede estar dentro de los parámetros normales, siempre que el peso se haya controlado. La continua necesidad de restringir comida y los problemas de conducta, pueden ser muy estresantes para los miembros de la familia. La PWSA USA, proporciona información y apoyo. Siempre que la dieta este controlada, y el entorno bien estructurado, los adolescentes y adultos con SPW actúan y se relacionan bien en grupo. El empleo en talleres de trabajo, o industrias protegidas puede ser beneficioso para muchos de ellos. Las personas que convivan con ellos, así como los voluntarios, deben estar bien informados acerca del trato con estas personas.

## **Situaciones de alarma para tratamiento de personas con SPW.**

### *Reacciones adversas a medicamentos.*

Las personas con SPW deben presentar reacciones poco habituales a las dosis estandarizadas de los medicamentos. Extreme la precaución, cuando se trate de medicamentos que puedan causar insomnio, ya que pueden aparecer respuestas mas severas y duraderas de lo previsto. La intoxicación por agua (demasiada en el cuerpo) puede ocurrir con el uso de ciertos medicamentos, así como al ingerir demasiado liquido.

### *Tolerancia elevada al dolor.*

La falta de signos de dolor es común y puede enmascarar la presencia de una infección o una herida. Alguien con este síndrome puede que no se queje de dolor hasta que la infección sea grave. Informe de los minimos cambios en el estado o comportamiento a un profesional para que investigue la causa.

### *Problemas respiratorios.*

Las personas con SPW pueden tener un riesgo mayor de problemas respiratorios, tales como el bajo tono muscular, unos músculos pectorales débiles y una obstrucción en las vías aéreas durante el sueño. Cualquiera que presente un ronquido fuerte, debería ser evaluado por el medico para descartar una apnea de sueño obstructiva.

### *Falta de vomito.*

Es muy raro que vomiten. Los medicamentos utilizados para inducir el vómito, puede que no funcionen y dosis repetidas de estos pueden llegar a producir toxicidad. Esta falta de vomito puede llegar a ser un serio problema, si tenemos en cuenta su tendencia a la ingesta excesiva, y a una posible ingesta de alimentos crudos, caducados o que presenten cualquier particularidad que haga peligrosa su ingesta. La presencia de vomito en una persona con SPW, puede significar una situación que amenace su vida, si esto sucede deben contactar con un profesional médico inmediatamente.

### *Problemas digestivos.*

Distensión abdominal, el dolor y el vómito pueden ser síntomas de problemas digestivos que comprometan la vida, suelen ser mas comunes en PW que en el resto de población. Mas que un dolor localizado, lo que se presenta es una sensación de malestar. Contactar con un medico inmediatamente si un PW presenta estos síntomas.

### *Temperatura corporal.*

Es frecuente que el cuerpo presente una temperatura alta o baja difícil de explicar. Una temperatura corporal alta puede darse durante enfermedades leves, o en procedimientos quirúrgicos que requieran anestesia. La fiebre puede estar ausente incluso en el proceso de infecciones graves. Un estudio sanguíneo incluyendo un CBC, puede ayudarnos a esclarecer la gravedad de la enfermedad.

### *Heridas y contusiones.*

Debido a la practica habitual de rascarse, a menudo pueden aparecer lesiones en la piel, así como contusiones.

*Apetito excesivo.*

El excesivo apetito y una sobrealimentación, pueden llevar a una ganancia de peso peligrosa, esto puede suceder de una forma muy rápida incluso siguiendo una dieta baja en calorías. Estas personas deben ser vigiladas continuamente, especialmente en lugares donde la comida este al alcance. Todos aquellos que presentan un peso dentro de los límites normales, se debe al estricto control en la dieta por parte de los familiares y cuidadores.