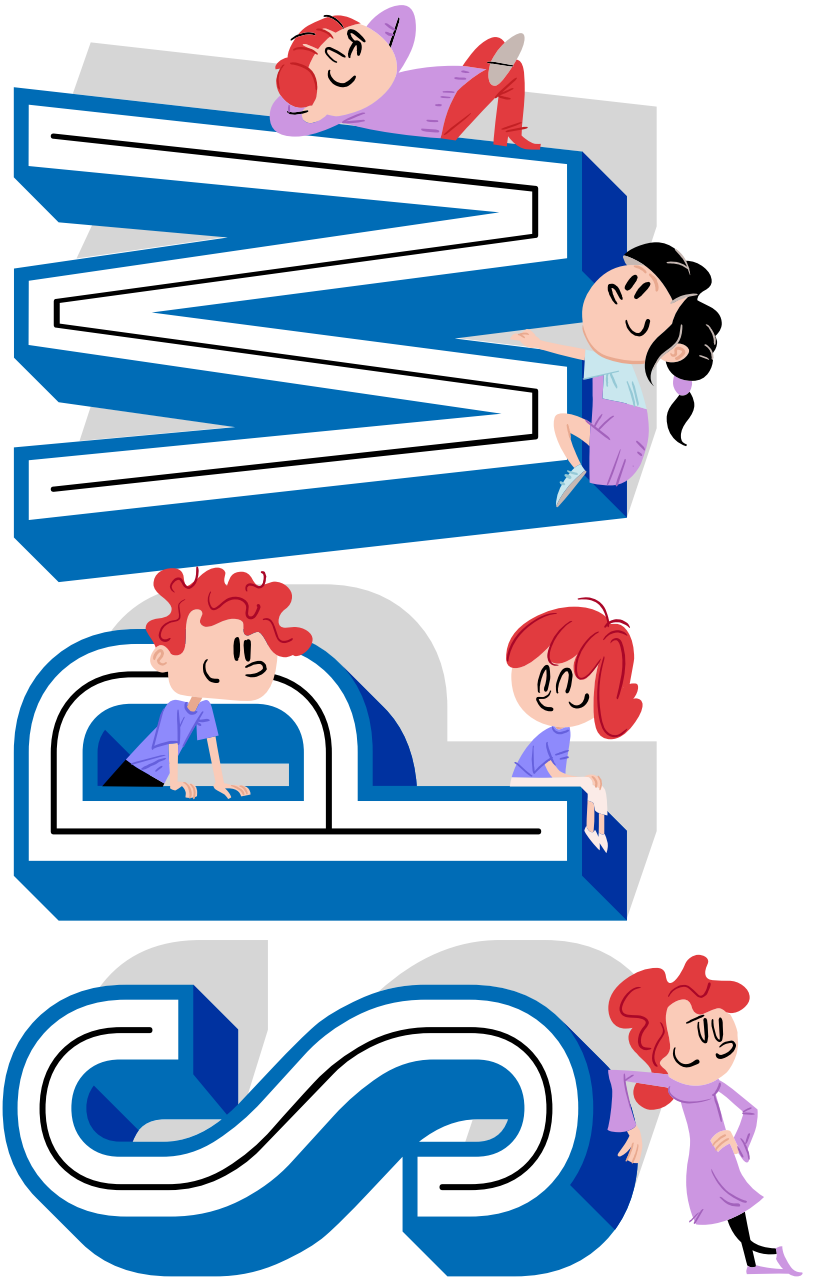
MIRADAS PLURALES EN EL SÍNDROME DE PRADER-WILLI

GUÍA PARA FAMILIAS Y CUIDADORES



Con la colaboración de

www.pfizer.es

PRIMERA EDICIÓN
Enero de 2019

AUTORES
Marta Ramón Krauel
Amaya Vela Desojo
Adoración Alves Vicente
Carmen Jiménez Antona
Ana María San Martín Gómez
Susana Collado Vazquez
Ana María Pérez Gorricho
Nuria Trugeda Pedrajo
Carmen Sainz Zungunegui
Raquel Magem Luque
José Luis González López
Aurora Rustarazo Garrot,
Pablo José González Domenech
Paloma María Nogueras Morillas
Natalia Rubio Arribas
Carlos de la Cruz Martín-Romo
Amalia Millán Alonso
María Ferrer Oviedo
José Antonio Daza Espinosa.

ILUSTRACIONES
Adolfo Ruiz Mendes

CONCEPTO GRÁFICO
Cósmica®

MIRADAS PLURALES EN EL SÍNDROME DE PRADER-WILLI

GUÍA PARA FAMILIAS Y CUIDADORES

PRÓLOGO

PRADER-WILLI, ENTRE LO IMPORTANTE Y LO URGENTE

Dr. Bartolomé Beltrán

En 1956, los suizos **Andrea Prader** (1919-2001), pediatra y endocrinólogo, **Alexis Labhart** (n. 1916), internista, y **Heinrich Willi** (1900-1971), pediatra, describían un cuadro que consistía en obesidad, manos y pies pequeños, oligofrenia (deficiencia en el desarrollo intelectual) y estatura más corta de lo normal; habitualmente, estos niños tenían gran disminución del tono muscular en los primeros años. Este cuadro recibió el nombre de Síndrome de Prader-Willi (SPW).

También le llaman síndrome de Labhart-Willi, síndrome de Prader, síndrome de Prader-Labhart-Willi y síndrome de Prader-Labhart-Willi-Fanconi.

Este Síndrome está caracterizado por hipotonía muscular, discapacidad intelectual, obesidad, talla baja, hipogonadismo y diabetes mellitus. Es frecuente la deleción parcial en el brazo largo del cromosoma 15. Se trata de una alteración por encima del hipotálamo (síndrome suprahipotalámico).

Es una Enfermedad Rara muy compleja que afecta a uno de cada veinticinco mil nacidos. Sus signos y síntomas pueden variar según la persona e ir cambiando con

el paso del tiempo, si bien la mayoría tiene estatura baja y órganos sexuales poco desarrollados. El periodo neonatal y los dos primeros años de vida se caracterizan por una hipotonía grave y problemas de succión-deglución, así como retraso psicomotor. Después los principales problemas son la aparición de hiperfagia, con el consiguiente riesgo de obesidad, dificultades de aprendizaje y problemas conductuales. A pesar de que no tiene cura, el diagnóstico precoz, el abordaje multidisciplinar y el apoyo familiar consiguen grandes mejoras en la calidad de vida de los afectados.

La Asociación Española para el Síndrome de Prader-Willi (AESPW), es una entidad no lucrativa constituida el 25 de Febrero de 1995. El objeto fundamental de la AESPW es la protección, asistencia, previsión educativa e integración social de las personas afectadas por el SPW y sus familias.

Quieren defender la dignidad y los derechos de las personas afectadas por el SPW.

Apoyar a las familias de las personas afectadas por el Síndrome para conseguir la mejora de las condiciones de vida de estos ciudadanos, bien directamente o en apoyo a proyectos, que inspirados o generados por terceras personas, físicas o jurídicas, apoyen tal actuación.

Promover la integración escolar y social de las personas afectadas por este Síndrome.

Instar a los diferentes poderes públicos la realización de una política coherente de prevención, educación, tratamiento, rehabilitación, asistencia, integración y desarrollo de las personas afectadas por el SPW.

Apoyar actitudes sociales positivas hacia las personas afectadas del síndrome, incidiendo en la divulgación de sus problemas, soluciones, modos y formas de integración social, tratamientos, rehabilitaciones y desarrollo.

Y, finalmente, contribuir al desarrollo legislativo, tanto a nivel del estado español, como dentro de las diferentes Comunidades Autónomas, en aquellas materias que afectan a las personas afectadas por el SPW y sus familias, promoviendo, para ello la tramitación de iniciativas legislativas en el ámbito nacional, autonómico o local, que mejoren la situación de este colectivo.

Entre sus actividades destacan los Grupos de Apoyo (GAM) dirigidos por Aurora Rustarazo, psicóloga de la asociación. El objetivo de estas reuniones es el de orientar a los padres y darles herramientas para sobrellevar la enfermedad. Los Talleres de habilidades sociales que también imparte la psicóloga de la AESPW coinciden en el lugar y las fechas de los grupos de Ayuda Mutua. Además la

Asociación cuenta con el test de evaluación de discapacidad intelectual para adultos y niños mayores de 6 años.

Otras labores que desarrollan desde la Asociación consisten en la acogida y la valoración. Este servicio acoge a las familias y a los afectados con SPW, valora la situación y ofrece información, orientación y asesoramiento sobre los recursos de la propia asociación o la derivación a otros servicios públicos o privados. Además ofrece apoyo profesional para familiares de personas con SPW aportando soporte psicológico en momentos de crisis o cambios.

En la Asociación saben la importancia que tiene para las familias y para los niños la existencia de campamentos, respiros y tiempo de ocio. Por ello organizan campamentos de verano ofreciendo una mayor calidad de vida, promoviendo en los participantes el ocio en un entorno seguro y controlado y ofreciendo a sus familias descanso y seguridad de que estarán bien cuidados.

Por otra parte en los respiros participan familias de todos los puntos de España. Son momentos para la distracción de los padres y la comunicación entre ellos.

Y finalmente, la Asociación publica semestralmente una revista informativa, con el objetivo de comunicar y hacer partícipe a las familias de las diversas actividades organizadas por las delegaciones, asociaciones autonómicas y la propia AESPW con aquellos temas de interés relacionados con el SPW y las enfermedades raras.

Los Pediatras Prader y Willi nos contaron esta enfermedad hace más de cincuenta años y aquí seguimos intentando luchar para que lo importante tenga tanto valor como lo urgente. Seguro.

LOS PEDIATRAS PRADER Y WILLI NOS CONTARON ESTA ENFERMEDAD HACE MÁS DE CINCUENTA AÑOS Y AQUÍ SEGUIMOS INTENTANDO LUCHAR PARA QUE LO IMPORTANTE TENGA TANTO VALOR COMO LO URGENTE

ÍNDICE

PÁG.

10 – **1. ENDOCRINOLOGÍA**
¿Qué es el Síndrome de Prader-Willi y cuáles son las características clínicas endocrinológicas?
Dra. Marta Ramón Krauel
Seguimiento Endocrinológico en el Síndrome de Prader-Willi
Dra. Amaya Vela Desojo

24 – **2. ATENCIÓN TEMPRANA**
La atención temprana en el Síndrome de Prader-Willi: un compromiso con los niños y sus familias
Dra. Adoración Alves Vicente

32 – **3. FISIOTERAPIA**
Fisioterapia en el Síndrome de Prader-Willi
Dra. Carmen Jiménez Antona
Ana María San Martín Gómez
Dra. Susana Collado Vazquez
Ana María Pérez Gorricho

40 – **4. LOGOPEDIA**
Abordaje terapéutico en el Síndrome de Prader-Willi desde el ámbito de la logopedia
Dra. Nuria Trugeda Pedrajo
Carmen Sainz Zungunegui

52 – **5. NUTRICIÓN**
Pautas sobre alimentación para personas con Síndrome de Prader-Willi
Raquel Magem Luque

60 – **6. TRAUMATOLOGÍA**
Escoliosis en el Síndrome de Prader-Willi. Pautas de diagnóstico y tratamiento
Dr. José Luis González López

PÁG.

66 – **7. PSICOLOGÍA**
La gestión de afectos y responsabilidades por parte de la familia en el Síndrome de Prader-Willi
Aurora Rustarazo Garrot

74 – **8. PSIQUIATRÍA**
Alteraciones psicopatológicas, trastornos del comportamiento y tratamiento farmacológico en el Síndrome de Prader-Willi
Dr. Pablo José González Domenech
Dra. Paloma María Nogueras Morillas

82 – **9. SEXUALIDAD**
Sexualidad y Síndrome de Prader-Willi
Natalia Rubio Arribas
Dr. Carlos de la Cruz Martín-Romo

92 – **10. EDUCACIÓN**
Medidas aplicables en la escuela a alumnos diagnosticados con Síndrome de Prader-Willi
Amalia Millán Alonso

98 – **11. SERVICIOS SOCIALES**
Derechos de sustento público
María Ferrer Oviedo

104 – **12. DERECHO**
El procedimiento de determinación de la capacidad jurídica, medios de apoyo y salvaguardias
José Antonio Daza Espinosa

1. ENDOCRINOLOGÍA

¿QUÉ ES EL SÍNDROME DE PRADER-WILLI Y CUÁLES SON LAS CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS ENDOCRINOLÓGICAS?

Dra. Marta Ramon Krauel
Jefa del Servicio Endocrinología Pediátrica. Hospital San Joan de Deu. Barcelona.

¿QUÉ ES EL SÍNDROME DE PRADER-WILLI?

El Síndrome de Prader-Willi (SPW) es una enfermedad genética multisistémica y compleja. Está causado por la pérdida o inactivación de genes paternos en el cromosoma 15 (región 15 q11-q13).

Es una enfermedad poco frecuente por lo que se engloba dentro de las enfermedades denominadas "Enfermedades Minoritarias o Enfermedades Raras" y se estima una prevalencia al nacimiento de 1/25.000 recién nacidos vivos. Se encuentra en personas de ambos sexos y en todas las razas.

El SPW presenta unas manifestaciones características pero existe mucha variabilidad de presentación en cada persona afectada. De recién nacidos es habitual que muestren poca fuerza al succionar e hipotonía (falta de tono muscular), excesivo letargo y crecimiento insuficiente. Posteriormente aparecen otras manifestaciones como son retraso del desarrollo, dificultades de aprendizaje

y trastornos de la conducta como rabietas y actitudes obsesivas y poca tolerancia a la frustración. Se asocia también a un apetito insaciable (hiperfagia) y ausencia de control a la hora de comer, acompañado de otros trastornos endocrinos lo que conduce a una obesidad importante con complicaciones que generalmente son las que condicionan su salud física y la mortalidad.

Existen diferentes alteraciones genéticas que originan el SPW pero con un análisis del estado de metilación del ADN en las regiones críticas de Prader-Willi se llega al diagnóstico en más del 99% de los casos. El SPW es una enfermedad producida por una alteración genética pero que generalmente no es hereditaria, sino que se produce por un defecto genético espontáneo que se da durante o en un momento cercano a la concepción. El riesgo de recurrencia en la familia es prácticamente nulo, y los hermanos no transmiten la enfermedad.

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS ENDOCRINOLÓGICAS EN EL SÍNDROME DE PRADER-WILLI

Muchas de las manifestaciones clínicas del SPW se pueden explicar por una alteración de la regulación del hipotálamo (disfunción hipotalámica). El hipotálamo se encuentra en el cerebro y es un centro regulador. La disfunción hipotalámica en el SPW explica la hiperfagia, la dificultad para regular la temperatura corporal, el alto umbral para el dolor y las alteraciones en la regulación de la respiración durante el sueño (apnea central). La disfunción hipotalámica también da lugar a alteraciones en la secreción de hormonas de la hipófisis, otro centro regulador, como son la hormona de crecimiento (GH de sus siglas en inglés Growth Hormone) o las hormonas responsables de la pubertad, entre otras.

DÉFICIT DE HORMONA DE CRECIMIENTO (GH)

Más del 80% de los niños con SPW presentan un déficit de GH (niveles bajos de GH) y éste persiste en la edad adulta en más del 30% de los casos. La GH, además de tener un papel importantísimo en el crecimiento, tiene muchas otras funciones importantes en la regulación del metabolismo y la composición corporal.

El déficit de GH conlleva a una falta de crecimiento y una talla baja. En los niños con SPW, igual que los niños con déficit de GH, el déficit de GH produce, además, una alteración de la composición corporal caracterizada por una falta de desarrollo muscular y un aumento de la masa grasa. Estos cambios en la composición corporal son presentes ya en el lactante, antes de que se inicie el aumento excesivo de peso.

Los estudios de déficit de hormona de crecimiento (niveles de IGF1 y test de estímulo de la GH) generalmente resultan también bajos.

HIPOGONADISMO

Hipogonadismo significa que las gónadas (ovarios o testículos) no funcionan correctamente lo que conlleva a una falta de esteroides sexuales; falta de estrógenos en el caso de las mujeres y falta de testosterona en el caso de los hombres. En el SPW el hipogonadismo está presente en ambos sexos y se produce mayoritariamente por fallo del estímulo hipotálamo-hipofisario (hipogonadismo central o secundario) aunque se cree que hay algo de disfunción primaria gonadal asociada (las gónadas no funcionan correctamente).

En los niños, en el 80-90% de los casos se manifiesta ya en la infancia por falta de descenso de uno a ambos testículos a la bolsa escrotal (criptorquidia) e hipoplasia de la bolsa escrotal y que puede ir acompañado de un pene poco desarrollado (micropene). En las niñas, la hipoplasia genital pasa más desapercibida. En la pubertad, en ambos sexos se puede producir un fallo de desarrollo puberal o un desarrollo puberal incompleto y las mujeres suelen tener falta de menstruaciones (amenorrea) o desordenes menstruales (oligomenorrea). Suele haber infertilidad en ambos sexos aunque se ha descrito algún caso de fertilidad en mujeres.

Aunque lo más frecuente es la pubertad retrasada o fallo gonadal, existe en algunos casos una pubertad adelantada.

Por otro lado, en el SPW suele haber una aparición temprana del vello púbico lo que llamamos pubarquia precoz o adelantada según en la edad en que aparece. Se desconoce la causa de esta maduración precoz, pero no hay consecuencias a largo plazo.

HIPOTIROIDISMO

La tiroides es una glándula pequeña en forma de mariposa ubicada en la parte frontal del cuello justo por encima de la clavícula. En la glándula tiroides se producen las hormonas tiroideas, la tiroxina (T4) y la triiodotironina (T3) que son esenciales para el metabolismo y desarrollo normal.

La frecuencia en la que ocurre el hipotiroidismo en el SPW varía según los estudios, pero en niños está descrito hasta en un 20-30% de los casos. Aunque la mayoría se producen por disfunción de la regulación del hipotálamo-hipófisis (hipotiroidismo central o secundario) también hay casos de hipotiroidismo primario (la tiroides no funciona correctamente).

En los niños, la falta de hormonas tiroideas impide el crecimiento y el desarrollo neurológico correcto. En los niños y en los adultos, la falta de hormonas tiroideas produce muchos otros síntomas entre los que destacan: aumento de peso, fatiga, debilidad, aumento de la sensibilidad al frío, estreñimiento, caída de cabello, uñas quebradizas.

INSUFICIENCIA ADRENAL

Las glándulas adrenales, o también llamadas suprarrenales son unas glándulas muy pequeñas situadas encima de los riñones. Su función principal es secretar corticoesteroides (el más importante es el cortisol) y catecolaminas que regulan las reacciones ante el estrés.

Las personas con SPW están en riesgo de padecer insuficiencia adrenal teóricamente por la alteración de la regulación de la glándula adrenal desde el hipotálamo-hipófisis. A día de hoy no sabemos la incidencia real en la que esto ocurre ni tenemos una forma ideal de medir la función de esta glándula en estos pacientes.

La insuficiencia adrenal central produciría una falta de la hormona denominada cortisol. Necesitamos muy poca cantidad de esta hormona en nuestro día a día pero el cortisol resulta de extremada importancia para nuestro organismo en situaciones de estrés. Sería en estas situaciones de estrés cuando una insuficiencia adrenal se pondría de manifiesto en estos pacientes.

OBESIDAD Y COMPLICACIONES ASOCIADAS

La obesidad se define como un exceso de grasa corporal y es un factor de riesgo en el desarrollo de muchas enfermedades crónicas como la diabetes, las enfermedades cardiovasculares y las enfermedades respiratorias.

En el caso del SPW, múltiples factores contribuyen a que se produzca un exceso de grasa corporal: 1) Por un lado las personas con SPW tienen una desregulación del apetito y saciedad que conlleva a una ingesta excesiva. 2) La alteración hipotalámica hace que estos pacientes necesiten un 25 % menos de energía que cualquier persona de su edad y sexo. 3) Los déficits hormonales (particularmente el déficit de GH) propician una composición corporal anómala con mayor contenido de masa grasa. 4) La hipotonía y la disminución de la musculatura condiciona una menor capacidad para hacer ejercicio.

La obesidad y la distribución de ésta grasa corporal de forma anómala conllevan a muchas complicaciones metabólicas. Aproximadamente un 25% de los pacientes con SPW desarrollan diabetes tipo 2 y la media de aparición suele ser alrededor de los 20 años de edad. Algunos pacientes desarrollan una intolerancia a la glucosa (los niveles de glucosa son altos pero no tan altos para ser considerado diabetes), aunque la incidencia de los casos de intolerancia se desconoce. Es importante remarcar que los pacientes sin obesidad no suele desarrollar diabetes y que por tanto, la diabetes suele ser una complicación de la obesidad.

BAJA DENSIDAD MINERAL ÓSEA

Los pacientes con SPW tienen una densidad mineral ósea (cantidad de minerales que tienen los huesos) disminuida y están en riesgo de tener osteoporosis, relacionado con las deficiencias hormonales (GH, esteroides sexuales) y la baja actividad física. Además hay un aumento de los marcadores de resorción ósea (mayor destrucción de hueso). La reducida densidad mineral ósea está asociada con un elevado riesgo de fracturas de los huesos largos y de los cortos de las manos y de los pies. Algunos pacientes tienen fracturas múltiples. Puede haber, además, un déficit de vitamina D que es una vitamina que juega un papel muy importante en la mineralización ósea.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

– Emerick JE, et al. *Endocrine manifestations and management of Prader-Willi syndrome.* Int J Pediatr Endocrinol. 2013;2013(1):14.

– Cassidy SB. *Prader-Willi syndrome.* J Med Genet. 1997;34(11):917-23.

– Burman P, et al. *Endocrine dysfunction in Prader-Willi syndrome: a review with special reference to GH.* Endocr Rev. 2001;22(6):787-99.

– Bekx MT, et al. *Decreased energy expenditure is caused by abnormal body composition in infants with Prader-Willi Syndrome.* J Pediatr. 2003;143(3):372-6.

– Diene G, et al. *Endocrine disorders in children with Prader-Willi syndrome -data from 142 children of the French database.* Horm Res Paediatr. 2010;74(2):121-8.

– Hirsch HJ, et al. *Sexual dichotomy of gonadal function in Prader-Willi syndrome from early infancy through the fourth decade.* Hum Reprod. 2015;30(11):2587-96.

– Siemensma EPC, et al. *Ovarian function and Reprodutive Hormone Levels in girls with Prader-Willi Syndrome: A longitudinal Study.* J Clin Endocrinol Metab 2012, 97: E1766-E1773.

– Hirch HJ, et al. *Primary Testicular Dysfunction Is a Major Contributor to Abnormal Pubertaf Dvelopment in Males with Prader-Willi Syndrome.* J. Clin Endocrinol Metab 2012, 94: 2262-2268.

– Deal CL, et al. *Growth Hormone Research Society workshop summary: consensus guidelines for recombinant human growth hormone therapy in Prader-Willi syndrome.* The Journal of clinical endocrinology and metabolism. 2013;98(6):E1072-87.

SEGUIMIENTO ENDOCRINOLÓGICO EN EL SÍNDROME DE PRADER-WILLI

Dra. Amaya Vela Desojo
Médica Adjunta Sección Endocrinología Pediátrica.
Hospital Universitario de Cruces. Barakaldo.

Como ha quedado reflejado en el capítulo anterior, el Síndrome de Prader-Willi (SPW) es una enfermedad compleja, que precisa un cuidado exquisito y coordinado de varios médicos especialistas. Nuestro Pediatra de referencia será, en la mayoría de las ocasiones, el **Endocrinólogo Infantil.** Será el que se encargue de coordinar de forma ordenada con el resto de los médicos, ya que el manejo de esta enfermedad tiene que ser **Multidisciplinar.**

Tiene que participar el **Neumólogo,** que se encargará de estudiar como respira el paciente tanto de día y sobre todo como respira durante la noche. El **Otorrinolaringólogo** valorará la situación de las amígdalas (anginas) y adenoides (vegetaciones). El **Ortopeda** hará el seguimiento de los diferentes problemas óseos, siendo la escoliosis (columna desviada) el problema ortopédico más frecuente de los niños con SPW. El **Oftalmólogo** tendrá que valorar si hay estrabismo (ojo que se desvía de la mirada) u otros problemas. El **Rehabilitador,** dependiendo de como vea las capacidades motoras, va a estructurar una serie de ejercicios (lo más temprano posible) para ganar fuerza, coordinación... junto con el **Neurólogo,** que además de estudiar la capacidad psicomotora del niño, en caso de presentar convulsiones, orientará hacia un tratamiento dependiendo del tipo y duración de las crisis epilépticas. El **Psicólogo** junto con el **Psiquiatra** valorará la capacidad intelectual y orientará tanto a la familia como al niño sobre cómo afrontar situaciones que vayan surgiendo de relaciones sociales, alteraciones del comportamiento... y el Psiquíatra valorará la necesidad o no de tratamiento. En los siguientes capítulos encontraréis más información sobre estos aspectos.

Sería importante que el Endocrinólogo Infantil ayude a los padres (si es preciso) y se ponga en contacto con el Colegio (encargados del comedor) y con el tutor

a través de los Servicios de apoyo del Departamento de Educación, para dar a conocer esta condición en el paciente y las recomendaciones adecuadas.

SEGUIMIENTO DE LAS DISTINTAS ALTERACIONES ENDOCRINOLÓGICAS:

OBESIDAD

Al nacimiento, la presencia de hipotonía (debilidad muscular) y desinterés absoluto por la comida hace que estos pacientes sean, en muchas ocasiones, incapaces de succionar siendo éste uno de los motivos de ingreso en la Unidad Neonatal. Para evitar la desnutrición, hay que poner todos los medios disponibles: sondas, biberones especiales... Esta fase se supera, porque en último término, si es necesario, se puede hacer una gastrostomía temporal, que consiste en hacer un agujero a nivel del estómago y alimentar directamente al bebé sin que tenga que hacer el esfuerzo de succionar, tragar... y cuando pasa esa fase se cierra sin problemas. Posteriormente, una vez superada esta primera fase, hasta los dos años, se suelen alimentar de forma adecuada, aunque la educación en alimentación sana (evitar azúcares, limitar las grasas...) SIEMPRE TIENE QUE ESTAR PRESENTE. Es a partir de los 18-24 meses cuando las medidas para evitar el sobrepeso tienen que ser **estrictas.** La información sobre las fases del comportamiento alimentario deben conocerse desde el principio para educar adecuadamente y adelantarse a los acontecimientos.

Es importante que los padres estén convencidos de que, por diferentes razones, los niños con de SPW van a necesitar un **25 % menos de calorías al día que cualquier otro niño de su edad y sexo.** El primer plato se aconseja que sea verdura o legumbre en la mayoría de las ocasiones y la guarnición del 2º plato debería ser siempre verduras, hortalizas de diferentes colores para hacer agradable a la vista la comida. No nos debemos olvidar las necesidades de lácteos que serán ½ litro de leche desnatada o quesitos light evitando en todo momento salsas, alimentos precocinados y rebozados. De postre, lo ideal es un lácteo sin azucares añadidos o fruta.

Por otro lado, los pacientes con SPW no tienen la capacidad de saciarse por lo que, al no tener control de la ingesta, ésta debe ser supervisada en todo momento, ya que son capaces de ingeniárselas como sea con tal de conseguir comida. Hay que seguir unas medidas que muchos padres consideran exageradas pero que, en la gran mayoría de los casos son estrictamente necesarias para evitar sentimiento de frustración en estos niños. Se aconseja que se coma en familia y que todos los comensales se sirvan directamente al plato lo que vayan a comer y se retire el recipiente de lo que ha sobrado. Así mismo, la basura se tirará inmediatamente después de comer.

Una educación en hábitos saludables (comer adecuadamente, hacer ejercicio de forma habitual...), el tratamiento con Hormona de Crecimiento (GH) y la concienciación de las familias ha hecho que **la obesidad** en muchos de estos pacientes no sea un problema actualmente.

Hoy por hoy no existe tratamiento farmacológico alguno para evitar la obesidad aunque se están realizando ensayos clínicos a este respecto.

DÉFICIT DE HORMONA DE CRECIMIENTO

Está claro que el tratamiento con Hormona de Crecimiento (GH) ha cambiado la vida de los pacientes con SPW. Antes de su aprobación, una de las características de éstos pacientes era la talla baja. **Actualmente la talla es normal en la mayoría de ellos.**

La GH, además de servir para crecer, tiene más funciones. El tratamiento con GH mejora la fuerza muscular y favorece la capacidad para el ejercicio físico, que junto con medidas dietéticas va a evitar la obesidad. Está demostrado que, tras el tratamiento, mejora la calidad del hueso, mejorando la calcificación ósea y evitando problemas de osteoporosis en la edad adulta. La osteoporosis puede provocar pequeñas o grandes fracturas que empeoran claramente la calidad de vida en la edad adulta.

El tratamiento con GH fue aprobado en 2001 en España. La forma de administrarla es mediante una única inyección subcutánea diaria que los niños toleran bien sin sentirse agredidos ya que no suele doler y se administra por los padres en casa. Previo a la inyección, sólo es necesario limpiar la zona de inyección y lavarse las manos con agua y jabón. Se suele administrar por la noche para establecer una rutina que facilite el cumplimiento del tratamiento. Es importante cambiar la zona de inyección.

Cuanto más precoz es el tratamiento (en el primer año de la vida) **mejores son los efectos en el crecimiento, desarrollo psicomotor y cognitivo.**

En los primeros años de tratamiento con GH se publicaron casos de muertes súbitas que hicieron plantearse su cese. En estudios más exhaustivos, se vio que la mayoría de los fallecidos eran personas o muy obesas y/o con infecciones respiratorias importantes.

Después de tantos años de utilización de GH, están claramente demostrados sus beneficios y seguridad, pero como en cualquier tratamiento hay que hacer un seguimiento antes y durante el mismo.

Según las guías actuales (2013) para iniciar tratamiento con GH es preciso una valoración multidisciplinar, como ya hemos comentado.

No hace falta hacer pruebas para comprobar los niveles de GH. Sin embargo, se necesita un control estrecho, antes de empezar el tratamiento y en el seguimiento del mismo:

1. Analítica sanguínea completa: análisis general del paciente en ayunas (sin haber desayunado) para ver la situación del riñón, hígado, niveles de colesterol, glucosa y hemoglobina glicada (para ver como son los niveles de azúcar), los niveles de las hormonas tiroideas y otras hormonas para controlar el margen de seguridad de la GH (IGF-1, IGFBP3).

2. Edad ósea: radiografía para determinar cómo va madurando el organismo y orientar sobre el efecto de la GH y cuando debería empezar más o menos la pubertad de forma espontánea.

3. Estudio del sueño: la alteración respiratoria durante el sueño es más frecuente en pacientes con SPW por diferentes causas (aumento del tamaño de las amígdalas y adenoides, estrechamiento faríngeo, hipotonía muscular respiratoria, obesidad y escoliosis). Por ello, antes del uso de GH es obligado hacer un estudio de sueño. Tras la consulta con el Neumólogo, el niño debe ingresar una noche en el hospital para la realización del estudio. Con la lectura del registro se determinará si hay alteraciones de la respiración durante el sueño, el tipo y la gravedad. Si no hay alteraciones, se podrá iniciar el tratamiento con GH. Por el contrario, si es compatible con lo que se denomina Síndrome de Apnea-Hipoapnea del sueño (SAHS), se valorará la derivación al Otorrinolaringólogo infantil para la realización de una amigdalectomía (quitar las anginas) y adenoidectomía (quitar la vegetaciones). Posteriormente se realizará una nueva consulta con el Neumólogo para un nuevo estudio del sueño. En caso de que persista el problema, lo cual sería contraindicación de iniciar tratamiento, se planteará a la familia otras opciones.

No podrán ser tratados con GH los pacientes con obesidad severa, diabetes mellitus (azúcar elevado en sangre) mal controlada, apnea obstructiva del sueño no tratada, psicosis o cáncer activo.

Los efectos secundarios del tratamiento con GH en pacientes con SPW son los mismos que para el resto de los niños tratados con GH y deben ser controlados periódicamente. En cuanto a los efectos secundarios **en los trastornos respiratorios del sueño,** la GH mejora todos los trastornos del sueño excepto la hipertrofia amigdalar. Por eso, se recomienda estudio de sueño ANTES y POSTERIORMENTE (6 semanas, 6 meses) del tratamiento y siempre que la familia note cambios como ronquidos, apneas…

Anualmente, o antes si hay alguna incidencia, se valorará de nuevo la analítica sanguínea completa y la edad ósea, para comprobar que no hay efecto secundario alguno con el tratamiento con la GH.

Aunque las dosis de GH están establecidas, el médico responsable puede variar dichas dosis dependiendo del grado de obesidad, estudio del sueño e incluso el grado de hipotonía o resultados analíticos.

La escoliosis no es contrandicación de tratamiento con hormona de crecimiento, sino que incluso mejora la calidad del hueso favoreciendo una mejoría en la cirugía de la escoliosis en caso de necesitarla.

INSUFICIENCIA SUPRARRENAL

Parece, según diferentes estudios, que los pacientes con SPW tienen una respuesta baja al cortisol en situaciones de estrés. No es preciso tratamiento sustitutivo con hidrocortisona, pero sí su administración en caso de una situación grave.

PUBARQUIA PRECOZ IDIOPÁTICA

Es frecuente la aparición de vello en el pubis antes de los 8 años en niñas y de los 9 en niños. Se desconoce la causa de esta maduración precoz, pero no hay consecuencias a largo plazo y no precisa tratamiento.

HIPOTIROIDISMO

El hipotiroidismo es una falta/disminución de función del tiroides que produce la hormona tiroidea. Los efectos de la hormona tiroidea son muy importantes porque participan en muchos procesos (pensar, tener calor, crecer, metabolizar…). Los pacientes con SPW tienen más frecuencia de hipotiroidismo que la población general, que en algunas publicaciones alcanzan el 20-30% de los pacientes. A eso hay que añadir que uno de los efectos secundarios del tratamiento con GH puede ser la aparición de hipotiroidismo.

El endocrino infantil tiene que realizar un estudio de los niveles de hormonas tiroideas antes de comenzar el tratamiento y al menos cada año durante el tratamiento.

En caso de aparecer hipotiroidismo, el tratamiento es sencillo, mediante comprimidos diarios de hormona tiroidea (L-tiroxina) que se administrarán una vez al día, generalmente por la mañana. Hay comprimidos de diferentes dosis que se administrarán dependiendo del peso, del grado de hipotiroidismo y se modificarán según los resultados de los análisis.

HIPOGONADISMO

Se define como la incapacidad de hacer una pubertad y un desarrollo sexual de forma espontánea. Es decir, los niños no producen hormonas masculinas (testosterona) de forma adecuada, ni las niñas producen hormonas femeninas (estrógenos) ni ciclos menstruales habitualmente.

En la mayoría de los niños, al nacimiento se produce una falta del descenso de los testículos a la bolsa escrotal que requiere en la mayoría de las ocasiones fijarlos en la bolsa a través de una intervención quirúrgica. Cuando más tarde descienden los testículos, más posibilidad hay de que haya un fallo en la función de los mismos. Posteriormente, aunque muchos comienzan la pubertad, no suelen hacer una pubertad adecuada.

El endocrino Infantil, gracias a la maduración ósea, situación del niño y de acuerdo con la familia, podrá esperar o no para el inicio de tratamiento con hormonas sexuales.

Muchos padres temen que con el tratamiento aumente la agresividad del niño, pero la forma de hacerlo es aumentando la dosis de forma paulatina, imitando como se realizaría la pubertad de forma espontánea. Hay que recalcar que la hormonas sexuales sirven fundamentalmente para **favorecer la absorción de calcio por el hueso** y permitir un **buen estirón puberal.** Existen muchas formas de administrar testosterona (parches, pomadas, inyecciones). Puede que la forma más cómoda para el niño y la familia sea mediante inyecciones intramusculares aumentando poco a poco la dosis.

En niñas, el hipogonadismo es menos frecuente y se han descrito casos de fertilidad. Sin embargo, la mayoría hace pubertades incompletas con sangrados sin ciclos. El tratamiento inicial sería con estrógenos que pueden administrarse de forma oral o con parches transdérmicos, aumentando la dosis de forma progresiva. Si la niña es capaz de respetar la forma de colocación del parche (debe cambiarse cada 3 días) este tratamiento sería el más aconsejado (sobre todo si están en tratamiento con GH). Una vez conseguida la dosis máxima de estrógenos, pasaríamos a la administración de estrógenos junto a progestágenos en una pastilla que haría, además, de anticonceptivo.

HIPOVITAMINOSIS D

La Vitamina D sirve fundamentalmente para la captación de calcio por el hueso. Debido al aumento de grasa en los niños con SPW, es más frecuente que los niveles de vitamina D sean bajos. El Endocrino infantil añadirá en la analítica los niveles de Vitamina D y en caso de estar bajos se pondrá un tratamiento oral. Son muchas la pautas para dicho tratamiento, (diarias, quincenales, mensuales…) en pastillas o forma líquidas todas igualmente efectivas.

Como podéis ver todas las alteraciones endocrinológicas pueden ser normalizadas con algún tratamiento.

BIBLIOGRAFÍA

– *Recomendations for the Diagnosis and management of Prader-Willi Syndrome.* Glodstone AP et al. J. Clin. Endocrinol. Metab 2008, 93 (11): 4183-4197.

– *Nutricional Phases in Prader-Willi Syndrome*. Miller JL et al. Am J. Med Genet 2011, 155: 1040-1045.

– *Hormone replacement therapy in children: The use of growth hormone and IGF-1.* Pfäffle R et al. Best Practice and Research Clinical Endocrinology and Metabolism, 2015, 29: 339-352.

– *Growth hormone Research Society Workshop Summary: Consensus Guidelines for Recombinant Human Growth Hormone Therapy in Prader- Willi Syndrome.* Deal CL et al. J Clin Endocrinol Metab, 2013; 98: E1072-E1087.

– *Primary Testicular Dysfunction Is a Major Contributor to Abnormal Pubertaf Dvelopment in Males with Prader-Willi Syndrome.* Hirch HJ et al. J. Clin Endocrinol Metab 2012, 94: 2262-2268.

– *Ovarian function and Reprodutive Hormone Levels in girls with Prader-Willi Syndrome: A longitudinal Study.* Siemensma EPC et al. J Clin Endocrinol Metab 2012, 97: E1766-E1773.

– Mourelo Alvarez E, Ruiz Ortega M, Sandonis Ruiz LM, Sainz Lobato I, San Millan de Clascá I. *Guía de actuación en el Sd de Prader-Willi. Guía dirigida a personal sanitario para el adecuado conocimiento y manejo de una enfermedad poco frecuente llamada Sd de Prader-Willi.* Osakidetza Abril 2017.

– *Respiratory Complications in children with Prader-Willi Syndrome.* Tan HL et al. Pediatric Respiratory Reviews, 2017, 22: 52-59.

2. ATENCIÓN TEMPRANA

LA ATENCIÓN TEMPRANA EN EL SÍNDROME DE PRADER-WILLI: UN COMPROMISO CON LOS NIÑOS Y SUS FAMILIAS

Dra. Adoración Alves Vicente
Doctora en Ciencias de la Educación. Directora del Postgrado Atención Temprana. Universidad Zaragoza

LA TRASCENDENCIA DE LA ATENCIÓN TEMPRANA

La conceptualización de la Atención Temprana ha evolucionado desde perspectivas más específicas a propuestas más globales. Y esto es así, porque distintos sectores y, en particular, cada vez más familias, demandan a la sociedad un mayor compromiso para proporcionar una Atención Temprana con la máxima calidad. Por ello, es fundamental que la acción empiece cuanto antes, reforzando la alianza con las familias y generando experiencias de trabajo gratificantes y adecuadas a la evolución del niño. Este proceso se espera que sea sensible a la singularidad de las familias, atendiendo a sus prioridades y expectativas, desde la comunidad y la cultura en la que se hallan inmersas.

Ello obliga a poner el foco en uno de los problemas más acuciantes en el campo: la evidente variabilidad en los patrones de desarrollo de los niños y en la diversidad

de características familiares; factores que pueden influir tempranamente en los resultados de intervención en Atención Temprana. Por lo tanto, el gran desafío de las propuestas de intervención temprana será precisamente acomodar sus acciones a las características notablemente diversas de los niños participantes y sus familias.

En el caso de los niños con el síndrome de Prader-Willi (SPW) no es distinto. Cada niño posee su propio perfil de desarrollo y cada familia su propia dinámica de relaciones. Es importante señalar que es muy complejo definir los mecanismos por los cuales los factores genéticos interactúan con acontecimientos ambientales para influir en el desarrollo del niño. Es por ello que la investigación resulta imprescindible y tiene un valor considerable, ya que permitirá anticipar mejor los problemas, construir estrategias de intervención y realizar ajustes en los entornos de apoyo que den oportunidades para influir de forma sustancial en el desarrollo infantil.

PLANES DE ACCIÓN EN ATENCIÓN TEMPRANA

Nadie duda del papel decisivo del contexto a la hora de determinar las posibilidades de desarrollo y aprendizaje de los niños. Así, la Atención Temprana es algo más que acciones educativas específicas. Estas serán necesarias en muchos casos, pero el trabajo deberá girar fundamentalmente en torno a la prevención, el seguimiento y la orientación a la familia.

Por consiguiente, las acciones que se pongan en marcha a través de los distintos procesos de Atención Temprana deben fundamentarse en un planteamiento integrador que habrá de poner el foco en tres niveles: el desarrollo del niño, la familia y los recursos sociales.

ATENCIÓN AL DESARROLLO DEL NIÑO

El desarrollo de los niños va a un ritmo rápido en la primera infancia. La base de esta evolución son habilidades y conocimientos específicos de los dominios sensorial-perceptual, cognitivo, lenguaje, desarrollo motor y social-emocional. Plantear actividades para desarrollar cada uno de estos dominios es fundamental, aunque resaltando que hay una clara interdependencia entre ellos, todas las áreas del desarrollo están relacionadas, combinándose en una jerarquía más compleja que sustentara la evolución de los primeros años de vida del niño. Optimizar dichos recursos del desarrollo creará patrones de comportamiento que fácilmente aumentarán la calidad de la interacción familiar.

Las implicaciones de la naturaleza de los factores genéticos que afectan a los niños con SPW, deben ser tenidas en cuenta a la hora de realizar cualquier plan

de acción en Atención Temprana. Es preciso considerar la información aportada por la investigación para diseñar los programas de intervención temprana. Cuestiones como las dificultades en la atención compartida, cambio de foco atencional, dificultades para generalizar, problemas del lenguaje, conductas repetitivas, menor dominio para habilidades de la vida diaria, inflexibilidad o déficit en el funcionamiento ejecutivo, entre otras, han de ser tenidas en cuenta en los programas de Atención Temprana.

No obstante, respetando las particularidades de cada uno de los niños, se puede plantear una guía que oriente las acciones dentro de un marco evolutivo y normativo. Por consiguiente, de manera general, es posible hacer propuestas de actividades para cada uno de los dominios a partir de los recursos reales que tenemos en nuestro entorno más próximo (juguetes, prendas de vestir, animales, vehículos, objetos de aseo, escolares...):

Dominio sensorial-perceptual: La evolución del niño pasa por desarrollar las posibilidades perceptivas interpretadas por los sentidos de nuestro cuerpo, el tacto, el gusto, el olfato, la vista y la audición.

- Recibir estímulos contrastados en el color, brillo, movimiento, sonido, olor y textura.
- Estimular los movimientos de los huesos, músculos y articulaciones.
- Propiciar actividades que impliquen cambios posicionales.
- Aceptar, reaccionar y disfrutar ante la presencia de estímulos sensoriales.

¿Qué tipo de actividades se pueden hacer? Aquellas que conlleven acciones de mirar, observar, escuchar, oler, degustar, palpar, tocar, masajear, sujetar, agarrar, coger, notar calor o frío, sentir ligereza o peso, distinguir suavidad o aspereza, localizar, reconocer, disfrutar...

Dominio cognitivo: en este ámbito es fundamental que el niño con SPW comprenda qué debe hacer en cada una de las tareas, cómo debe hacerlas y qué concepto o conceptos subyacen en la actividad que realiza.

- Prestar atención a las personas y cosas que hay a su alrededor.
- Percibir semejanzas y diferencias entre los objetos.
- Comprender las cualidades específicas de los objetos como son el tamaño, la forma, el color, el grosor, la cantidad, la posición...
- Recordar objetos, personas, acciones o situaciones.
- Ordenar, seleccionar y relacionar los objetos entre sí y clasificarlos por alguna propiedad determinada.
- Generalizar, transferir los aprendizajes a otras situaciones.

¿Qué tipo de actividades se pueden hacer? Todas aquellas que impliquen tareas como poner, juntar, llevar, unir, separar, buscar, arreglar, identificar, recordar, seleccionar, elegir, numerar, organizar, catalogar, diferenciar...

Dominio del lenguaje: desarrollar sus habilidades comunicativas será un objetivo esencial en los primeros años de vida. Para ello será fundamental una estructura predecible de intercambio (creación de rutinas interactivas, realización de actividades conjuntas), dar señales claras y adecuadas para interactuar, alternancia en los papeles (actuación por turnos), responder a los actos comunicativos y prolongar las secuencias.

- Anticipación y detección de señales comunicativas.
- Descubrir y experimentar con los sonidos.
- Fortalecer y ejercitar la precisión de los movimientos.
- Promover el interés por comunicarse con los demás.
- Desarrollar un vocabulario ajustado a situaciones cotidianas, generalizando el uso de palabras aprendidas a otros contextos.
- Afianzar progresivamente la cantidad de elementos en frases más completas.
- Fomentar el uso de la gestualidad en las diferentes situaciones comunicativas.
- Promover intercambios en entornos diversos.

¿Qué tipo de actividades se pueden hacer? Aquellas que incluyan acciones de escuchar, vocalizar, saludar a los demás, pedir un juguete, comentar que estamos haciendo, expresar sentimientos, cantar, hacer preguntas, recordar lo que hemos hecho, contar un cuento, transformarse en un jardinero, en una conductora o en un profesor...

Dominio del desarrollo motor: el objetivo básico será que el niño sea capaz de dar la respuesta motora apropiada, controlando su cuerpo y adecuándola a sus intenciones.

- Experimentar las posibilidades de movimiento de nuestro cuerpo.
- Progresar en las habilidades de manipulación.
- Comprender las relaciones entre los objetos y el cuerpo.
- Situar acciones diferenciadas en el espacio y en el tiempo.

¿Qué tipo de actividades se pueden hacer? Aquellas que impliquen acciones de tocar, acariciar, voltear, deslizar, rastrear, quitar, poner, coger, caminar, saltar, bajar, subir, girar, correr, seguir, nadar, apilar, amontonar, localizar, abrochar, lanzar, ensartar, pintar, bailar...

Dominio social y emocional: la prioridad fundamental es que los niños con SPW puedan desarrollar competencias sociales en el contexto de las prácticas, valores y expectativas de sus familias.

- Sensibilidad a las acciones del niño.
- Participar en experiencias educativas y de ocio organizadas por la familia adecuadas a sus intereses y con un ritmo apropiado.
- Extensión de la red social a partir de nuevas actividades organizadas de modo relevante y ajustado.
- Propiciar interacciones en la red social siempre atentos a las señales del niño para responder a tiempo y de modo previsible.
- Organización y supervisión parental de las experiencias en su disposición y con normas claras.

¿Qué tipo de actividades se pueden hacer? Lavarse, vestirse, saludar, usar los utensilios de la mesa, identificar a los demás, decir, gestos, posturas, reír, sentirte bien o mal, jugar, compartir, ayudar...

ATENCIÓN A LA FAMILIA

Existe un consenso general sobre el hecho de que las interacciones tempranas entre los niños y sus principales cuidadores constituyen una de las influencias más relevantes en el desarrollo posterior de los niños. De hecho, se tienen evidencias claras de la fuerte relación entre la calidad de las interacciones padres-hijos y la consecución de los hitos de desarrollo.

El trabajo desarrollado por los profesionales con los niños con SPW muestra que la forma que adoptan los patrones familiares de interacción son críticos e influyen en como los niños perciben y organizan su entorno social y físico.

Es por ello que habrá que cuidar muy bien los procesos iniciales de la Atención Temprana. Quizá el aspecto más importante en el que, en primer lugar, se deberá fijar en el caso de las familias de niños con SPW, es en la necesidad de información centrada principalmente en su salud, en el nivel de desarrollo real del niño así como en las necesidades previstas, ya que es probable que los padres tengan más dificultades para leer adecuadamente las señales de sus hijos y comprender sus demandas.

Esta información puede ser extraordinariamente amplia y variada en función de las distintas etapas del desarrollo y de las particularidades de cada niño y su familia. Por ello, la concreción de las necesidades de una familia no debe responder a estándares preestablecidos sino a un proceso riguroso de aproximación a su realidad.

Las familias pueden requerir diferentes respuestas para temas, por ejemplo, relacionados con:

- Los ciclos de sueño del niño y de qué manera podrían influir en su conducta.
- Las rutinas de comer y la dieta del niño y la medida en que estas rutinas podrían afectar a su comportamiento.
- Los hábitos del vestido y las interacciones que se producen.
- Las prácticas de juego y el tipo de intercambios que se establecen.
- La salud y la seguridad de sus hijos.
- Manejo de las crisis, uso de los refuerzos o gestión de los límites.

En todos estos escenarios, conviene identificar qué habilidades o qué dificultades muestran los niños, de qué manera participan, qué papel juegan los padres y sus hijos en el desarrollo de estas experiencias. La influencia de la familia sobre el desarrollo se maximiza cuando los niños participan en las actividades de cada día. Por ello, es preciso que los planes de la Atención Temprana destaquen en sus propuestas escenarios cotidianos donde se potencie la interacción del niño con las personas y el entorno físico. Las actividades que deben considerar los padres como facilitadoras del desarrollo son aquellas que se ajustan a experiencias situacionales específicas. Esas actividades no son otras que aquellas en las que los padres promueven ocasiones para hacer cosas.

ATENCIÓN A LOS RECURSOS SOCIALES

Existen caminos distintos por los que las familias de los niños con SPW pueden recurrir a recursos sociales para optimizar el desarrollo y la calidad de vida de sus hijos y de ellos mismos; necesarios teniendo en cuenta que las circunstancias de algunas de estas familias con escasos apoyos sociales no son realmente fáciles. Los estudios científicos sugieren que cuando los recursos que proporcionan apoyo social e información y cuando los servicios de Atención Temprana en los distintos ámbitos responden a las necesidades de las familias, se alcanzan beneficios importantes en relación con la competencia social e intelectual de los niños. Es por ello que será fundamental contar con los apoyos derivados de los distintos programas de los servicios de Salud, Educación y Servicios Sociales, así como de las asociaciones y grupos de ayuda mutua que se puedan necesitar.

Como retos de futuro quedará pendiente, como señala el CERMI (2017), impulsar una mejor cooperación y concertación entre las diversas instituciones, entidades y recursos a nivel autonómico, estatal e internacional.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

– CERMI (2017). *Atención Temprana. Por el derecho primordial de la infancia a la salud y a su pleno desarrollo.* Madrid: Cinca.

– Federación Estatal de Asociaciones de Profesionales de Atención Temprana (GAT) (2000) *Libro Blanco de la Atención Temprana.* Disponible en https://www.siis.net/docs/ficheros/200510100001_24_0.pdf

– Guralnick, M. J. (2006). *Family Influences on Early Development: Integrating the Science of Normative Development, Risk and Disability, and Intervention.* En K. McCartney & D. Phillips (Eds.), *Handbook of early childhood development* (pp. 44-61). Oxford, UK: Blackwell Publishers.

– Guralnick, M.J. (2017). *Early Intervention for Children with Intellectual Disabilities:* An Update. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, 30, 211–229.

– Rosell, L. y Venegas, V. (2006). *Sintomatología autista y síndrome de Prader-Willi.* Revista de Neurología, 42 (Supl 2): S89-S93.

– Rustarazo, A. (2014). *El proceso de enseñanza-aprendizaje en personas con síndrome de Prader-Willi.* Asociación Española Síndrome de Prader-Willi. Disponible en http://www.aespw.org/export/sites/aespw/.content/Documentos/ENSENANZA-APRENDIZAJE-PW_web-2.pdf

– apia, K. (2017). *Rehabilitación neuropsicológica en personas con síndrome de Prader-Willi.* Siglo Cero, vol. 48 (1) 261, 73-93.

3. FISIOTERAPIA

FISIOTERAPIA EN EL SÍNDROME DE PRADER-WILLI

Dra. Carmen Jiménez Antona
Fisioterapeuta. Doctora en Ciencias de la Salud. Profesora de la Universidad Rey Juan Carlos.

Ana María San Martín Gómez
Fisioterapeuta. Profesora de la Universidad Rey Juan Carlos. Máster en Neurocontrol Motor.

Dra. Susana Collado Vazquez
Doctora en Medicina y Cirugía por la Universidad Complutense de Madrid. Profesor Contratado Doctor de la Facultad de Ciencias de la Salud de la Universidad Rey Juan Carlos. Directora del Máster Universitario en Neurocontrol Motor de la URJC.

Ana María Pérez Gorricho
Fisioterapeuta. Presidenta de la Asociación Vojta Española y Miembro de la Asociación Vojta Internacional. Máster en Cuidados de la Salud. Fisioterapeuta especializada en neurología infantil.

Las personas con Síndrome de Prader-Willi (SPW), presentan problemas motores desde los primeros días de vida, que continúan presentes incluso en la edad adulta. Por eso, la Fisioterapia como disciplina de tratamiento es imprescindible en todas sus etapas de la vida.

Con las herramientas de tratamiento que nos ofrece la Fisioterapia se puede incidir sobre el desarrollo motor, mejorando las capacidades físicas y disminuyendo las posibles alteraciones que puedan surgir.

El fisioterapeuta es el profesional de la salud más adecuado para realizar el tratamiento físico de las personas con trastornos neuromusculares. Sus técnicas de tratamiento e intervenciones físicas tratan de recuperar la función, en especial la movilidad; la reducción de la discapacidad; y la mejora de la calidad de vida.

El SPW cursa con una serie de signos y síntomas, que no se manifiestan en todos los afectados, ni aparecen con la misma intensidad o frecuencia. A continuación, se van a describir las alteraciones que se pueden producir en los niños con SPW, de 0 a 6 años. Para ello, se van a dividir en un primer estadio (recién nacido) y en un segundo estadio, desde los primeros meses hasta los 6 años.

En el 1er estadio, los recién nacidos con SPW presentan hipotonía con hiporreflexia o arreflexia, movimientos fetales disminuidos, llanto débil y frecuentemente necesitan ser alimentados de forma especial, debido a que tienen poca fuerza en la succión.

El tono muscular es la tensión permanente, involuntaria y variable que presentan los músculos del cuerpo, cuya misión es el ajuste de la postura. La hipotonía generalizada, que es el tono más bajo de lo normal, dificulta y enlentece el desarrollo psicomotor y las reacciones posturales, las cuales permiten adoptar las diferentes posturas humanas.

Por ello, la fisioterapia debe iniciarse ya en el recién nacido, para ayudar a mejorar el tono muscular corporal, aumentar la actividad refleja que también está disminuida (hiporreflexia o arreflexia), mejorar la capacidad respiratoria y la fuerza del llanto y mejorar la succión.

El 2º estadio, empezaría cuando los niños con SPW, con meses de edad, tienen mayor capacidad de respuesta y de moverse espontáneamente, aunque persiste la hipotonía, debilidad muscular y, como resultado, un desarrollo motor muy retrasado.

Debido a la plasticidad del sistema nervioso, que es mayor en los primeros años de vida, es importante la intervención precoz. Mediante el tratamiento temprano de fisioterapia, se puede seguir mejorando el tono muscular, las contracciones musculares y facilitar la adquisición más precoz de los patrones motores. Reducir el tiempo de retraso en la adquisición de patrones motores (como, por ejemplo, el momento de conseguir la marcha) favorece una mejor relación social y adaptación al entorno.

La debilidad muscular es un problema grave en las personas con SPW. Para los recién nacidos, una intervención precoz de fisioterapia puede reducir los tiempos de alimentación con sonda y favorecer una correcta succión. Para los niños menores de 3 años, la fisioterapia puede aumentar la fuerza muscular y ayudarlos a alcanzar ciertos hitos del desarrollo. Para los niños mayores, el ejercicio diario ayudará a crear masa corporal magra.

El ejercicio diario mejora la capacidad aeróbica y el gasto de energía, al tiempo que minimiza la pérdida de masa corporal magra y tono muscular. El ejercicio

aeróbico ayuda a quemar grasa corporal, mientras que la falta de actividad física puede disminuir el tono y la fuerza de los músculos.

El ejercicio debe formar parte de la rutina diaria, también como forma de controlar la obesidad. Dada su incidencia y predisposición, la realización de actividad física moderada o la realización en fisioterapia de ejercicios ayudan a controlar el índice de masa muscular y el gasto energético.

Hay una serie de alteraciones ortopédicas en estos niños como la escoliosis, la mala alineación de los miembros inferiores con aparición de genu valgo (piernas en X), y las deformidades de los pies, frecuentemente pies planos valgos.

Los niños con SPW, en relación con la hipotonía, presentan escoliosis progresivas que aparece en la edad infantil, coincidente con la adquisición de la marcha. La hipotonía y la obesidad son dos factores que inciden en la progresión de las curvas, sobre todo, en aquellas que aparecen en la primera infancia.

Todas estas alteraciones son susceptibles de tratamiento con Fisioterapia. Para la escoliosis, el tratamiento de la musculatura y la potenciación muscular, permite frenar la desviación de estas curvas y mantener la flexibilidad de la columna y mejorar la simetría. Para las alteraciones de los pies, los ejercicios de fisioterapia, ayudan a la creación del puente y la reducción con ello del pie plano, y contribuyen a mejorar la simetría de los miembros inferiores.

Cuando no se ha controlado la obesidad, aparecen enfermedades relacionadas con el sobrepeso como hipertensión, problemas del aparato respiratorio, enfermedades del corazón, o diabetes tipo II. Los programas de ejercicios, con intensidad suave o moderada, permiten lograr cambios metabólicos beneficiosos y mejorar la capacidad aeróbica.

Los adultos tienen riesgo de padecer baja densidad mineral y riesgo de osteoporosis y para prevenirlo es adecuado el ejercicio moderado o intervenir con Fisioterapia para favorecer la estimulación ósea sin sobrecargar los huesos.

Dentro de la disciplina de Fisioterapia existen muchas especialidades que abordan la patología desde distintos puntos de intervención, por lo que es recomendable elegir la especialidad más conveniente para el momento, edad o alteración que presente la persona con SPW. La Terapia Vojta tiene la característica que puede aplicarse desde edades muy tempranas para incidir sobre el tono, la postura y el desarrollo motor; el Concepto Bobath es esencial para el desarrollo de la función y la relación con el entorno; la Fisioterapia Respiratoria es imprescindible en procesos catarrales, mejorar la capacidad aeróbica o para el trabajo cardiopulmonar en edades adultas; la Terapia Manual nos ayudara en las alteraciones ortopédicas y las contracturas; el Ejercicio

Terapéutico combina la actividad física controlada junto con una intervención respecto a la postura y la movilidad.

La fisioterapia es una disciplina que debería acompañar toda la vida a la persona con SPW, adaptándose a sus necesidades según va creciendo y como agente preventivo de futuras alteraciones.

Tabla de alteraciones frecuentes en los estadios 1 y 2 y en el adulto.

	ESTADIO 1: RECIEN NACIDO	ESTADIO 2: MESES - 6 AÑOS	ADULTO
ALTERACIÓN	• Hipotonia • Hiporreflexia o Arreflexia • Movimientos fetales disminuidos • Llanto débil • Problemas de succión • Disminución de la fuerza	• Hipotonía • Debilidad muscular • Déficit intelectual. • Inicio obesidad	• Hipotonía • Obesidad
CONSECUENCIA	• Dificultades en la alimentación • Retraso en el desarrollo psicomotor • Alteración en las reacciones posturales • Alteración en la capacidad respiratoria	• Retraso desarrollo motor • Alteracion integración sensoriomotriz **Al comenzar la marcha:** • Escoliosis • Alteración alineación miembros inferiores (genu valgo) • Deformidades en los pies (pies plano valgos)	• Hipertensión Arterial (HTA) • Diabetes Mellitus II • Osteoporosis • Problemas respiratorios

Tabla de recomendaciones según la edad.

	RECOMENDACIÓN	OBJETIVO
RECIÉN NACIDO	**Fisioterapia Temprana** Terapia Vojta	• Mejorar la hipotonía • Favorecer un correcto Desarrollo motor
1-3 AÑOS	**Fisioterapia Temprana** Terapia Vojta Concepto Bobath	• Potenciar la fuerza muscular • Facilitar adquisición hitos desarrollo
3-18 AÑOS	**Fisioterapia** Terapia Vojta Concepto Bobath Fisioterapia Respiratoria Terapia Manual	• Mejora capacidad aeróbica • Potenciación muscular • Prevenir las asimetrías corporales (escoliosis) • Favorecer una correcta alineación en los pies.
	Ejercicio Diario Ejercicio Terapéutico	• Formación masa corporal magra • Mejora capacidad aeróbica • Favorece el gasto energético • Potenciación muscular • Prevenir la obesidad
ADULTO	**Fisioterapia** Terapia Vojta Concepto Bobath Fisioterapia Respiratoria Terapia Manual	• Prevenir alteraciones respiratorias • Favorece el gasto energético • Potenciación muscular • Facilitar un esfuerzo cardiovascular controlado • Posibilitar una mineralización ósea sin sobreesfuerzo
	Ejercicio Diario Ejercicio Terapéutico	• Prevenir la obesidad • Control del índice de masa muscular y gasto energético • Favorecer una disminución de la hipertensión arterial • Mejora metabólica y capacidad aeróbica.

BIBLIOGRAFÍA

– Cano de la Cuerda, R., y Collado Vázquez, S. (2012). *Neurorrehabilitación. Métodos específicos de valoración y tratamiento.* Madrid: Editorial Panamericana.

– Cano de la Cuerda, R., Martínez Piedrola, R. M., y Miangolarra Page, J.C. (2017). *Control y aprendizaje motor.* Madrid: Editorial Panamericana.

– Fuentes Hervías, M.I., Catalán Matamoros, D. J., Calle Fuentes, P. Muñoz-Cruzado y Barba, M. y Ariza Vega, P. (2006). *El syndrome de Prader-Willi en niños: ¿qué hacer desde la Fisioterapia?* Cuestiones de Fisioterapia, 33,13-22.

– Goldstone, A. P., Holland, A. J., Hauffa, B. P., Hokken-Koelega A. C., y Tauber, M. (2008). *Recommendations for the Diagnosis and Management of Prader-Willi Syndrome.* J Clin Endocrinol Metab, 93(11),4183–4197.

– Holm, V.A., Cassidy, S.B., Butler, M.G., Hanchett, J.M., Greenswag, L.R., Whitman, B.Y., y Greenberg, F. (1993). *Prader-Willi syndrome: consensus diagnostic criteria.* Pediatrics, 91 (2), 398-402.

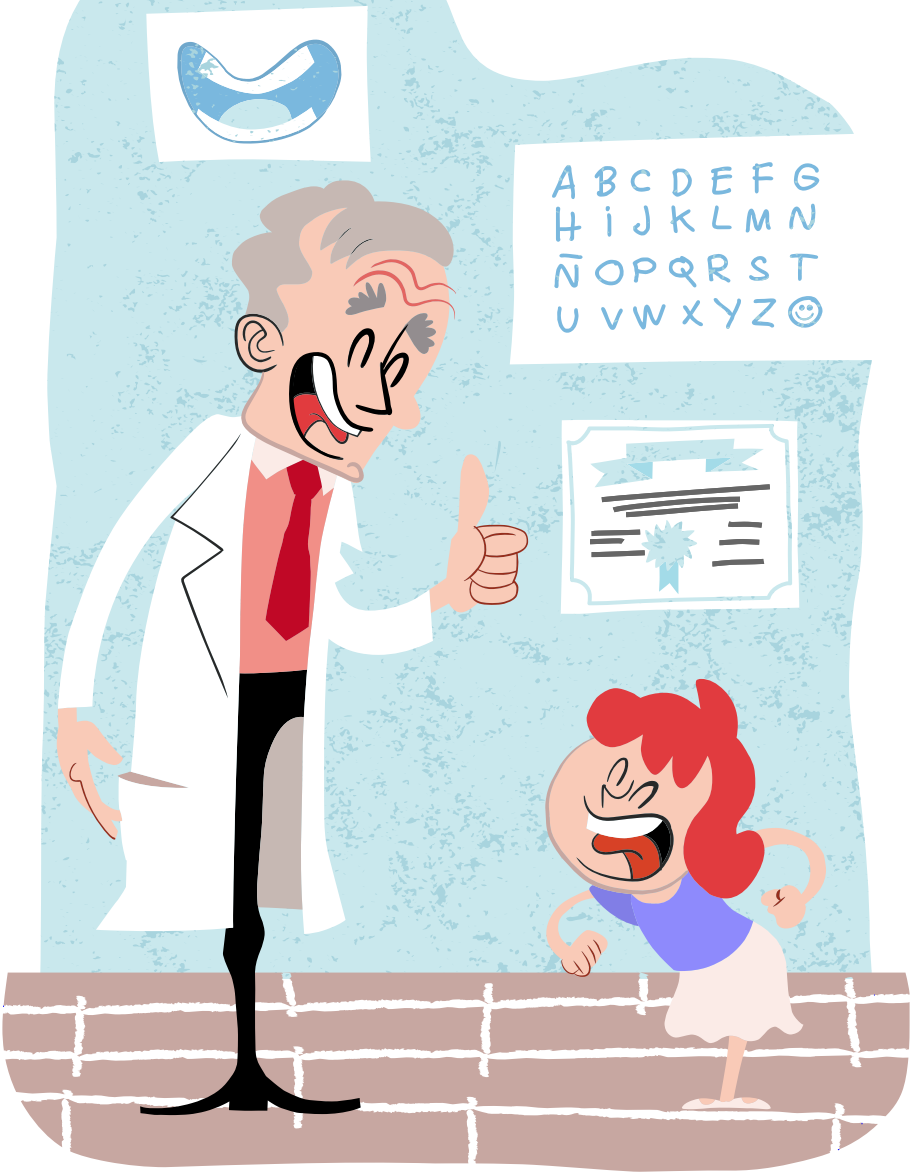
– Redondo, M.A. (1999). *Rehabilitación en el Síndrome de Prader-Willi.* En: Albert García, M. *El síndrome de Prader-Willi: guia para familias y profesionales.* (p.77-95). Madrid: Ministerio de Trabajo y asusntos sociales.

– Reid, K., & Davies, P. S. (2007). *Exercise and Physical Activity for children with Prader-Willi Syndrome.* University of Queensland.

– Reus, L., Zwarts, M., Vlimmeren. L.A., Willemsen, M. A., Otten, B. O., y Nijhuis-van der Sanden M.W.G. (2011). *Motor problem in Prader-Willi syndrome: A systematic review on body composition and neuromuscular functioning.* Neurosciencie and Biobehavioral Rewies,35, 956-969.

– Vázquez Vila, M.A., y Collado Vázquez, S.(2007). *Fisioterapia en neonatología. Tratamiento fisioterápico y orientaciones a los padres.* Madrid: Dykinson.

4. LOGOPEDIA



ABORDAJE TERAPEÚTICO EN EL SÍNDROME DE PRADER-WILLI DESDE EL ÁMBITO DE LA LOGOPEDIA

Dra. Nuria Trugeda Pedrajo
Doctora en Psicología, Neuropsicóloga, Logopeda y Terapeuta Ocupacional.

Carmen Sainz Zungunegui
Graduada en Logopedia.

INTRODUCCIÓN

Teniendo en cuenta la variabilidad intra e interpersonal, provocada por la heterogeneidad y complejidad que caracteriza al Síndrome de Prader-Willi (SPW) parece razonable pensar que podrían beneficiarse de recibir, entre otros, tratamiento logopédico (incluye habla, voz y lenguaje), ya que presentan dificultades desde el nacimiento que les acompañarán a lo largo de toda su vida. La intervención facilitaría su autonomía, independencia y su inclusión en la sociedad, posibilitando una mejor calidad de vida.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS RELACIONADAS CON EL LENGUAJE/HABLA/VOZ (ANEXOS 1-3)

Los logopedas, siempre dentro de un equipo multidisciplinar, deben conocer las características del SPW y saber su influencia en el día a día de los afectados. La

terapia -individualizada en función de las necesidades personales- además, debe ser constante debido al daño cerebral subyacente que padecen.

Periodo neonatal
Su marcada hipotonía muscular genera, entre otras, ausencia o debilidad del llanto, carencia de expresión facial y dificultades importantes para la alimentación, lo que puede requerir el uso de sistemas alternativos (ej: sondas nasogástricas, tetinas especiales, etc.). Estas necesidades nutricionales y su hipotonía, generalmente prolongan su hospitalización.

El tratamiento logopédico estaría enfocado a trabajar la musculatura facial para mejorar la succión y, por tanto, facilitar su alimentación, además de trabajar la expresión facial; una alternativa de tratamiento incluiría la terapia miofuncional.

Periodo infantil
La hipotonía puede mejorar, mejorando en consecuencia su actividad motora, pero siempre dentro de un orden. Aparecen algunas dificultades en la articulación y en la expresión lingüística, a lo que se añade un volumen de voz alto.

El tratamiento logopédico iría encaminado a paliar las dificultades de alimentación, la hipotonía y el retraso en el desarrollo del lenguaje.

La niñez
Su habla está influida por los problemas articulatorios. Normalmente, pueden asistir a escuelas de educación ordinaria hasta el nivel de educación secundaria, a pesar de sus posibles problemas intelectuales. Además, a estas "dificultades" se le pueden añadir problemas conductuales.

Adolescencia y etapa adulta
Los problemas conductuales y el retraso del aprendizaje pueden incrementarse, pudiendo acompañarse de otra dificultades (ej: respiratorias y del sueño) que pueden impedir su independencia/autonomía en un entorno "normalizado".

Desde la etapa escolar hasta la edad adulta, la intervención logopédica debería incidir más en los déficits del lenguaje expresivo y comprensivo (errores articulatorios, ininteligibilidad), las dificultades de interacción social (ej: dificultad para expresar los sentimientos y estados de ánimo) y la alteración de las características de la voz.

A día de hoy, no hay consenso respecto a los programas de intervención más idóneos; se aplican distintas terapias y métodos según la sintomatología -utilizando conocimientos relativos a otras patologías- y/o según el momento evolutivo en el que aparezcan (ej.: estimulación reflejos orales, velofaríngea, trabajo miofuncional, etc.).

ALTERACIONES DEL LENGUAJE

Comprensivas y expresivas. Estas últimas están más afectadas, pudiendo aparecer retraso en el desarrollo de las habilidades fonológicas, sintácticas, gramaticales y pragmáticas. Además, su vocabulario, tanto comprensivo como expresivo, es reducido.

ALTERACIONES DEL HABLA

Según algunos autores, son debidas al retraso del lenguaje y a los déficits de la motricidad oral. Algunas de sus características más frecuentes son:

- Inteligibilidad reducida.
- Presencia de errores fonéticos.
- Procesos fonológicos de simplificación del habla, sobre todo distorsiones y sustituciones (50%).
- Dificultades en la elevación y realización de movimientos alternos de la lengua.
- Incoordinación de los órganos articulatorios.
- Respecto a su fluencia, no hay concordancia en los criterios.

ALTERACIONES DE LA VOZ

Aunque algunos estudios señalan que en el 50% de los casos cursa con hipo/hiper nasalidad (esta última más frecuente) y un volumen vocal alto, otros hablan de una sonoridad adecuada. Es probable que la hipernasalidad sea consecuencia de la hipotonía velofaríngea y las alteraciones en la motricidad oral. La terapia miofuncional parece un método eficaz para mejorar su hipotonía oral.

ESTRATEGIAS GENERALES DE INTERVENCIÓN

- Para ayudarles con sus dificultades para mantener la atención: alternar las actividades, facilitar que el alumno/a pueda dormir una siesta corta después de comer, utilizar material lo más atractivo posible, etc.

- Para adaptarse mejor a los cambios: estructurar una rutina diaria predecible, evitar las ambigüedades, no hacer promesas que no podamos mantener, utilizar advertencias que anuncien los cambios a lo largo del día, etc.

- Para modular sus emociones: ayudar al desarrollo del control interno del niño, estimular la exploración de sus sentimientos y emociones para minimizar los ataques de ira, reconocer sus esfuerzos y alabarlos en el control de sus emociones, etc.

Para terminar, me gustaría comentar algunas limitaciones encontradas a la hora de elaborar esta guía:

- La mayoría de los estudios encontrados describen aspectos genéticos y fenotípicos del SPW, no comunicativos.
- Pocos artículos tienen en cuenta el papel del logopeda dentro del equipo multidisciplinar.
- Pocos estudios muestran las características de su habla y lenguaje. No queda claro cuáles son las terapias y métodos de intervención más eficaces y tampoco se verifica la eficacia del tratamiento logopédico.
- Para su evaluación se utilizan test y pruebas estandarizadas, sin tener en cuenta las especificidades propias del SPW.

CONCLUSIÓN

- Para conseguir una terapia eficaz, debemos tener en cuenta todos los contextos en los que se desenvuelve la persona con SPW.
- La intervención, además de ser personalizada, debe proporcionar pautas y estrategias a su entorno más cercano; permitirá una comunicación más exitosa y, probablemente, facilitará la generalización de los aprendizajes.
- Debido a la escasa información encontrada, parece necesario aumentar el número de investigaciones para poder ofrecer a dichos sujetos un tratamiento logopédico cada vez más eficaz.

BIBLIOGRAFÍA

– Alis, O. (2006). *La estimulación temprana del lenguaje en niños y niñas con el síndrome de Prader-Willi. Centro de Referencia Latinoamericano para la Educación Especial (CELAEE).* Ciudad de La Habana.

– Angulo, Moris. A. (2005). *Síndrome de Prader-Willi, Guía 2005 para familiares y profesionales.* PWSA. Winthrop University Hospital. Nueva York. Recuperado de http://www.praderwilliar.com.ar/archivos/guiaSPW.pdf

– Asociación Española de Síndrome de Prader-Willi (AESPW). *El niño Prader-Willi de 0-6 años.* Colegio de Médicos de Córdoba (en línea). Asociación Española del Síndrome de Prader-Willi. (Consulta: 10 de junio de 2018). Disponible en: http://www.comcordoba.com/publicacion.php?id_pub=157&id_area=6679&id_ar=6679&id_ suba=231

– Grandi de Trepat, D. y Donato, G.S. (2006). *Terapia miofuncional: diagnóstico y tratamiento.* Ediciones Lebon S.L.

– Instituto de Migraciones y Servicios Sociales (IMSERSO) (1999). *El Síndrome de Prader-Willi: guía para familias y profesionales.* Madrid.

– Jar, Nuria. (2015). *La enfermedad rara de los mil síntomas.* Periódico "El País". (Consulta el 20 de mayo de 2018). Disponible en: http://elpais.com/elpais/2015/02/26/ciencia/1424956819_445129.html

– Medline Plus (en línea). *Síndrome de Prader-Willi.* Biblioteca Nacional de Medicina. (Consulta: 10 de junio de 2018). Disponible en: http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/praderwillisyndrome.html

– Peralta Garcerá, M. E. (2001). *Reeducación de la deglución atípica funcional en niños con respiración oral.* ISEP Textos. Barcelona.

– Puyuelo, M. y J. A. Rondal. (2003). *Manual de desarrollo y alteraciones del lenguaje: aspectos evolutivos y patología en el niño y el adulto.* Barcelona. Editorial Masson.

– Rustarazo, A. (2016). *El proceso de enseñanza-aprendizaje en personas con Síndrome de Prader-Willi.* AESPW. Recuperado de http://praderwilliandalucia.es/wp-content/uploads/2016/12/ensenanza.pdf

– *Síndrome de Prader-Willi.* Capítulo VIII. (Consulta el 20 de mayo de 2018). Disponible en: http://www.feaps.org/biblioteca/sindromes_y_apoyos/capitulo08.pdf

– Tapia de Moya, K. (2017). *Rehabilitación neuropsicológica en personas con síndrome de Prader-Willi / Neuropsychological rehabilitation in people with Prader-Willi syndrome.* Siglo Cero, 48, 73-93.

– Zafra, M. A., Muñoz, A. y Medino, J. (2014). *Epónimos en pediatría. ¿Quiénes fueron Prader, Willi y Labhart?* Canarias pediátrica, vol.38, 3, 138-148. Recuperado de http://portal.scptfe.com/wp-content/uploads/2014/12/Canarias-pedi%C3%A1trica-38-vol-3.pdf

ANEXO Nº1

EJERCICIOS RESPIRATORIOS

Se pretende que el niño sea consciente de la importancia de una respiración adecuada, sin olvidarnos de la adopción de una postura correcta.

Tendremos que valorar si el niño es respirador bucal; si lo fuera, le explicaríamos la importancia y ventajas de la respiración nasal vs bucal.

1. TUMBADO

- **Inspirar por la nariz y soltar el aire por la nariz/ boca**

– Poner en el abdomen la mano o un saco de arroz (cualquier objeto que pese un poco), para que el niño note la entrada y salida de aire y sea consciente del proceso (que note que "la tripa sube cuando cojo aire y baja cuando lo suelto").

- **Hacer inspiraciones y espiraciones, en tres tiempos**

  1º) Coger aire por la nariz "subiendo la tripa".

  2º) Aguantarlo 1,2,3 segundos (contamos hasta 3).

  3º) Expulsarlo lentamente por la nariz/boca.

– Coger aire por la nariz/boca; aguantar 1,2,3 segundos; expulsarlo por la boca.

– Coger aire por la nariz/boca; aguantar 1,2,3 segundos; expulsarlo de forma entrecortada por la nariz.

– Coger aire por la nariz/boca; aguantar 1,2,3 segundos; expulsarlo de forma entrecortada por la boca.

– Coger aire por la nariz/boca; aguantar 1,2,3 segundos; expulsarlo por la boca **sin voz** poniéndola en forma de /u/; después, hacer lo mismo con el resto de las vocales. (Estos se hacen **sin voz** (solo ponemos la forma de las vocales).

2. DE PIE

- **Frente a un espejo, pedirle que coja aire despacio por la nariz, mientras comprueba cómo se hincha el abdomen (es decir, cómo le sube la tripa).**

– Posteriormente, haremos todos los ejercicios anteriores.

- **Coger aire por la nariz mientras elevamos los brazos y expulsarlo mientras descienden.**

- **Conforme vaya mejorando la respiración, aumentaremos los segundos a 4, 5, etc.**

- **Coger aire por la nariz/aguantar 1,2,3 segundos/expulsarlo diciendo en voz alta los números/ los días de la semana/ los meses del año, etc.**

3. SENTADO

- **Una vez que es capaz de respirar bien de pie, intentaremos hacer todos estos ejercicios sentado (también se pueden simultanear).**

– A algunas personas les resulta más fácil respirar "sentados" que "de pie"; lo importante es que aprenda una buena técnica, el orden no es importante.

– Sentado, puede ponerse la mano en la tripa para asegurarse de que está llevando el aire a la tripa y, por tanto, respirando adecuadamente.

ANEXO Nº2

EJERCICIOS DE SOPLO

Le servirán de ayuda para aprender a controlar el aire que tiene y, por tanto, mejorar su fonación.

MATERIALES

- Sin material: soplar flojo y fuerte sobre la mano/al aire para ver la diferencia, hacia arriba/abajo, inflando/sin inflar las mejillas, etc.
- Agua y jabón: hacer burbujas.
- Flauta, silbato: sonido fuerte y corto/continuo y suave.
- Globos: inflarlos con soplidos fuertes y continuos/con soplidos suaves.
- Matasuegras: desenrollarlo hasta la mitad/completamente y que suene/no suene.
- Molinillos de viento, pajas de diferentes modelos.
- Pelotas de ping- pong/bolas de papel: repartirlas por la mesa y reunirlas soplando, echar un partido de fútbol, reunirlas aspirando, soplar para que se desplacen lentamente, etc.
- Tiras de papel: sostenerla en algún sitio mediante el soplo; con una pajita, aspirar el papel y mantenerlo, etc.
- Vaso con agua + pajitas: hacer burbujas, pasar el agua de un vaso a otro, etc.
- Velas: apagarlas a una distancia cada vez mayor, con más de una vela, soplar sin apagarla, etc.

ANEXO Nº3

EJERCICIOS DE MOTRICIDAD OROFACIAL

La intervención es necesaria fundamentalmente por la hipotonía, causante de:

- Alteración de la musculatura facial: dificultad para contraer los labios, laxitud mandibular, etc.
- Alteración del control postural, sobre todo el control cefálico.
- Dificultades en la coordinación respiratoria, pueden llegar a ten tener episodios de apnea.
- Disminución/ausencia de los reflejos del recién nacido.
- Disminución/ausencia del reflejo de succión.
- Hipomovilidad del velo palatino y de la musculatura faríngea.
- Hipotonía extrema en toda la lengua.

Hay que valorar la posición de la lengua dentro de la cavidad oral y su tono muscular (en muchos casos hipotónica); un buen tono es necesario para poder colocarla adecuadamente.

Primero nos centraremos en conseguir ese tono muscular adecuado; posteriormente, aprenderemos a colocarla en la posición correcta.

EJERCICIOS LINGUALES

Algunos ejercicios que se pueden hacer son:

- Barrer el paladar con la lengua, de delante hacia atrás.
- Chasquidos con la lengua tocando el paladar.
- Con la boca abierta, tocar con la punta de la lengua el labio superior/inferior.
- Doblar la lengua contra los incisivos superiores/inferiores.
- Llevar la lengua por fuera/dentro de un lado hacia otro lentamente/rápido, por el labio superior/inferior.
- Sacar la lengua y empujar con un depresor haciendo resistencia.
- Tocar la comisura derecha/izquierda de los labios con la lengua.

Una vez mejore su tonicidad, trabajaremos
la posición adecuada de la lengua.

- En reposo, la punta de la lengua toca la ruga palatina.
- En reposo: la punta de la lengua toca los alvéolos o ruga palatina, mientras el dorso se apoya suavemente sobre el paladar.
- Evitar movimientos compensatorios de cara o cuello.

EJERCICIOS LABIALES

Importantes para mejorar su tonicidad y, por tanto, el sellado labial, que no suele ser adecuado en estos niños.

- Chuparse el labio superior con el inferior y al revés, alternando.
- Colocar un depresor entre los labios para que el niño lo sostenga con los labios cerrados.
- Dar besos/sonreír (juntar/estirar los labios) con/sin hacer ruido.
- Hacer pompas de jabón.

- Hinchar los carrillos con aire.
- Llevar aire de un lado a otro de la boca con los labios cerrados.
- Mantener entre los labios objetos de diferentes formas y pesos.
- Masajear los labios con un vibrador.
- Morder el labio superior/inferior con los dientes de la arcada inferior/superior.
- Sujetar en el centro de los labios la extremidad de una cuchara de plástico en el plano horizontal; colocar un peso e intentar equilibrar con la fuerza de los labios; asegurarse de que no adelanta la mandíbula.
- Sujetar por detrás de los labios un botón sujeto con hilo dental. Tirar del botón mientras el niño intenta que no se le escape utilizando la fuerza de sus labios. El botón debe tener el tamaño suficiente para abarcar los labios sin dañar los frenillos labiales.

EJERCICIOS MANDIBULARES

Debido a sus características orofaciales -escaso desarrollo de ambos maxilares- también tendremos que trabajar esta zona.

- Apoyar el maxilar inferior encima de una mesa y abrir/cerrar la boca.
- Contracción/relajación músculos maseteros: vencer la fuerza realizada por los dedos medio e índice, presionando hacia abajo la mandíbula. Realizar fuerza intentando el cierre mandibular.
- Hacer "como que" masticas chicle, alternando lado izquierdo y derecho, con labios cerrados.
- Morder objetos de diferentes consistencias.
- Morderse el labio inferior y superior.
- Mover la mandíbula a izquierda y derecha.
- Movimientos semicirculares del maxilar inferior.
- Sostener un depresor con los molares.

5. NUTRICIÓN

PAUTAS SOBRE ALIMENTACIÓN PARA PERSONAS CON SÍNDROME DE PRADER-WILLI

Raquel Magem Luque
Dietista y escritora de diversos libros sobre comida sana y nutrición.

INTRODUCCIÓN

La dieta se convierte en uno los principales focos de intervención en el Síndrome de Prader-Willi (SPW). Por un lado se observa una **carencia de sensación de saciedad** junto con **hiperfagia** (ingesta compulsiva de alimentos); por otro lado presentan la característica común de un **bajo metabolismo basal,** requiriendo menos necesidades energéticas que la media. El resultado es una considerable tendencia a la obesidad de por vida, y con ella, las complicaciones de salud que se derivan y se hace imperativo abordar.

La propuesta unánime consiste en un tipo de **alimentación equilibrada y variada** con similar reparto de nutrientes que la población general, pero **limitada en calorías,** con restricción especial de aquellos alimentos superfluos de alto aporte calórico y mínimo interés nutricional, como bollería, helados, postres azucarados, etc., (desaconsejados también en la población general).

Bajo la prioridad de que debemos controlar el peso, podemos abordarlo con una dieta hipocalórica y equilibrada como la propuesta dietética más tradicional, o con un abordaje holístico, ganando en calidad de vida, añadiendo un plus de dieta especialmente saludable y nutritiva, buscando optimización de los resultados y mejorando en estado de salud general. ¿Cómo es posible? En resumen, apostando por lo genuino, lo integral, natural y poco manipulado o procesado, que nos aporta más vitaminas, más antioxidantes, más fibra, más vida.

LOS TRES GRANDES FRENTES

1. El SPW se asocia al rechazo de beber agua. Además de incidir en la ingesta de líquidos, podemos actuar efectivamente en un tipo de dieta acuosa con gran cantidad de agua integrada en los alimentos, como cremas de verduras, sopas, cereales, legumbres y frutas; en detrimento de predominio de alimentos más bien secos que incluso precisan de agua para su metabolización como el pan o la carne.

Sugerencias:

- Tomar siempre un entrante de caldo de verduras. Un caldo caliente sacia y calma la ansiedad por comer, además de hidratar y aportar vitaminas y minerales con mínimo aporte calórico. También puede ser un puré de verduras.

- Entre horas, en caso de comer a media mañana o en la merienda, que sea siempre acuoso. Por ejemplo fruta (en verano la sandía es un gran aliado) o un batido casero de leche de avena con cacao puro en polvo. O lo ideal, infusiones cuando son más mayores.

- Comidas en general "no secas" con cereales cocinados, como arroz integral y legumbres en lugar de pan.

- Desayuno acuoso como "gachas" de copos de avena o cereal cocido, aderezado con frutas en lugar de pan o galletas. Asegura empezar el día bien nutridos e hidratados.

2. Metabolismo bajo y propensión a engordar. Es evidente la importancia de la limitación calórica del menú. ¿A igual calorias engorda todo igual? ¿Son solo las calorías las que engordan? ¿O influye también el cómo actúan los nutrientes en el organismo? Unir los dos conceptos, calorías y calidad nutrientes resulta lo más lógico.

3. Ansiedad por comer. Recomendaciones generales pueden ser comer y beber caliente; evitar alimentos procesados, que de por sí resulta comida adictiva; presentación atractiva y con efecto de abundancia, y el utilizar hábitos como comer despacio y masticar.

PREMISAS IMPORTANTES

1. Eliminar el azúcar. No es bueno ni recomendable para nadie, pero en este caso se convierte en imperativo el mantenerse alejado, tanto de azúcar visible, en forma de azucarillo, como del enmascarado en tantos productos industriales que lo contienen. Es el peor enemigo de la obesidad, la diabetes y la caries.

2. Eliminar la fructosa. Resulta más dulce que el azúcar y no sube los niveles de glucemia (azúcar en sangre) lo que la hace atractiva, pero el problema es que solo se procesa en el hígado y la sobrecarga hepática a lo largo del tiempo se traduce en hígado graso y con ello se desencadena tolerancia a la glucosa, prefase de la diabetes tipo II.

3. Eliminar los edulcorantes artificiales. Los estudios demuestran que no ayudan a adelgazar, ya que suben los niveles de insulina (detonante de la acumulación de grasa corporal) como si fueran azúcares, además de estar reñidos con la salud en general. El consumo de edulcorantes que se utilizan en las bebidas 'light', como el aspartamo, la sacarina o el ciclamato, está asociado con un mayor peso relativo, una cintura más grande y una mayor prevalencia de la obesidad abdominal.

4. Integral. El cereal siempre debe ser integral. No porque aporte algo menos de calorías sino por cómo se digiere y metaboliza. Gracias al aporte de fibra, los niveles de azúcar se mantienen más estables y se dificulta la transformación en grasa. Además, representa un aporte extra de ácidos grasos esenciales, vitaminas y minerales, en conjunto mucho más saludables.

Legumbres y semillas son también "integrales", ya que son alimentos enteros, con vitalidad, con capacidad de germinar.

Asimismo, se aplica este concepto a comer frutas con piel (nos protege con antioxidantes y fibra), verduras con todas las partes (raíces, hojas, etc.), pescados pequeños enteros, huevos con la clara y yema, etc.

Integral es también entero, **no desnatado.** La diferencia calórica entre un yogur natural entero y un yogur desnatado natural es de tan solo 17 Kcal por 100 g. El desnatado no tiene ni la textura ni el sabor del entero, una decepción sensorial que insatisface, incluso impulsa a desear más. Además, al separar la grasa, se desprovee de vitamina D (esencial para la absorción del calcio en los huesos) que contiene la grasa, y para compensar, la indústria añade vitaminas artificiales. Al final el desnatado está desnaturalizado y se pone en duda incluso la óptima absorción del calcio (todo está por algo, para actuar en sinergia). Y lo peor, frecuentemente se añaden otros ingredientes mejorantes de la textura y se abusa de edulcorantes artificialmente, pudiendo incluso engordar más que un simple yogur entero. La conclusión es que no compensa, qué mejor que comer equilibradamente y en cantidades reducidas que resulten satisfactorias y se optimice el aporte de nutrientes.

5. Es importante la **calidad del agua** que escojas para beber y por supuesto para cocinar; tu primer alimento.

A LO LARGO DEL DÍA

Intentar mantener una **regularidad en los horarios** de las comidas.

En ayunas. Podemos tomar agua de calidad templada con un chorrito de limón y un chorrito de agua de mar.

Desayuno nutritivo y sin azucar. Sin galletas, ni mermelada, ni bollería convencional, ni cereales de desayuno de caja de súper cargados de azúcar, ni "Cola-cao".

Cenar lo más temprano posible. (En España puede ser todo un hándicap). Cenar tarde es equivalente a cenar mal.

¿Cuántas veces al día debemos comer? Podemos hacer tentempiés a media mañana y merienda (fruta, verdura como zanahorias crudas, postres sin azúcar, etc.), aunque ya lo sabían nuestros abuelos, "picar" engorda. Un gran error común: no cenes tarde por haber merendado.

TIPO DE MENÚ

Me gusta la traducción simple y práctica del reparto de nutrientes en el marco de una dieta equilibrada que están empleando recientemente las autoridades públicas. Si visualizamos un plato único veríamos: la mitad de verduras variadas (mucho volumen), una cuarta parte de alimentos ricos en hidratos, y otra cuarta de proteínas. La grasa está contenida en aceite para cocinar o aliñar y semillas y frutos secos.

Y si hay un **entrante líquido de caldo o crema para hidratar** el organismo y apaciguar el hambre mucho mejor. Al final de la comida una infusión digestiva sería lo ideal y en todo caso evitar los postres azucarados.

Partimos de un deseado reparto equilibrado de nutrientes en una cantidad menor a lo considerado como necesidades estándar para un niño de la misma edad/peso/altura (se considera un **25% menos**). La cantidad final exacta es cuestión de cada niño, y es tan sencillo como reconsiderarla en función de la evolución y los resultados.

LA PROPUESTA DE MENÚ

Entrante de caldo, sopa o crema de verduras; muy recomendable para hidratarnos y saciarnos.

Abundante verdura en todas las comidas, hidratos saciantes de baja densidad ricos en vitaminas y fibra. Una máxima es que un menú sin verdura no es adecuado. Mejor de temporada y variada en clase y tipo de cocción, adaptándonos a la climatología en la que nos encontremos (en verano más crudo y cocciones cortas y ligeras).

Dentro de la proteína animal **priorizar el pescado,** blanco y azul, mejor pequeño y salvaje. Como segunda opción el pollo, y como última, la carne roja, de forma más ocasional. Incluiremos en la dieta con regularidad las legumbres como proteínas vegetales.

Escoger **hidratos de carbono de calidad,** integrales y con clara preferencia por el grano de cereal tal cual se nos ofrece en la Naturaleza para cocinar; si puede ser ecológico mejor, sin procesar, sin convertir previamente en harina. Ejemplos: el arroz integral, la quinoa o el mijo, con los que podemos hacer muchas recetas y así cumplir las recomendaciones nutricionales de hidratos de carbono de la forma más eficiente, maximizando nutrición y previniendo el aumento de peso. En un segundo plano estaría la pasta integral o las harinas de los horneados, como pan (en todo caso mejor integral de centeno). Una curiosidad muy interesante es que el almidón de los carbohidratos, una vez cocinados y dejados enfriar antes de consumir, son más resistentes a la subida de glucemia y por tanto engordan menos (en todo caso podemos servir con un ligero calentado patatas, arroz o pasta).

A las grasas, no hay que tenerles pánico. Ni son tan malas ni engordan tanto, en especial las más saludables como un buen aceite de oliva virgen, o los pequeños tesoros de semillas y frutos secos que resultan de lo más saludables en pequeñas cantidades. Lo que sí hay que evitar a toda costa con las grasas industriales trans de productos elaborados que inundan los supermercados.

Escoger las **frutas del tiempo y del lugar.** Preferencia por las bayas tipo frutas rojas como fresas, arándanos, frambuesas; es interesante comerlas siempre que se pueda enteras y con piel. En todo caso la fruta no es obligatoria como la verdura y su consumo es restringido a unas dos o tres piezas como mucho al día, por los azúcares que contiene.

Consumir **poca sal,** pero en todo caso de calidad, como una sal marina sin refinar.

Postres; lo más socorrido es una pieza de fruta. Hay opciones para días especiales, sin azúcar y muy naturales. ¿Cuando? Después de comer, no crea picos innecesarios de glucosa como se produce si se toman entre horas.

MÁS ALLÁ DE LOS ALIMENTOS

Planificar el menú, variado y equilibrado. Recopilar las recetas adecuadas a las preferencias y necesidades de la familia facilitará una eficiente gestión de las comidas y de la compra, minimizando situaciones de colapso y desánimo, que hace peligrar la consecución de objetivos.

Comedores escolares. Vigilancia y adecuación de menús a las necesidades del niño, tanto hídricas como calóricas.

Actitud al comer. Sentado, tranquilo, concentrado, atento, sin televisión, despacio y masticando bien antes de tragar. Y si hablamos, dejar el tenedor en la mesa. Una sugerencia, tenedor y cuchara pequeña, o usar palillos para no engullir.

Vajillas. De tamaño pequeño es lo establecido como norma general para un efecto de mayor cantidad de comida. Pero está la opción contraria, de emplear grandes platos SI, Y SOLAMENTE SI, lo hacemos en un plato combinado completo, o ensalada "con de todo", donde hay muchas verduras, en especial cruda, ya que dispersa, ocupa gran volumen y es casi todo agua, dando un efecto global de gran cantidad de comida.

No pondremos platos en medio de **pica pica.**

No realizar sobremesas tentadoras; acabar de comer y levantarse. Y lavarse los dientes inmediatamente, por salud bucal y por evitar tentaciones de comer más

Servir la comida equilibrada y medida, y concienciar al niño de que **no podrá repetir.**

No premiar ni castigar con la comida.

Para un día que salimos a comer de **restaurante, pactar lo que se va comer.**

Y FUERA DEL ÁMBITO DE LA COMIDA

Dormir es importante. **Irse a dormir pronto.** Entre las 10 y las 2 de la madrugada es cuando la hormona crecimiento actúa en su plenitud y ésta quema grasas y nos mantiene fuertes.

Siesta máximo de 30 minutos para no romper el ciclo y despertar con pesadez, incluso hambre.

Mantener activos a niños, sobre todo andar, subir todas las escaleras sin desperdiciar oportunidades y además buscar la Naturaleza para hacer excursiones en familia. Como deporte, de los más recomendados es la natación, tanto por la actividad física completa como por los beneficios de pasar un poco de frío para activar el metabolismo.

No al estrés. Las hormonas del estrés hacen engordar. Incluso reeducar la respiración es aconsejable. Aparte de yoga o mindfulness, caminar es de lo más relajante y una buena oportunidad para comunicarse padres e hijos, y fomentar la confianza y la complicidad.

Si toda la **familia se involucra** en una vida más sana, es de los mejores apoyos y además con beneficio para todos.

BIBLIOGRAFÍA

– Montse Bradford. *La alimentación de nuestros hijos*. Editorial Océano Ambar.

– Jason Fung. *El código de la obesidad*. Editorial Sírio.

– Paul Pitchford. *Sanando con alimentos integrales*. Editorial Gaia.

6. TRAUMATOLOGÍA

ESCOLIOSIS EN EL SÍNDROME DE PRADER-WILLI. PAUTAS DE DIAGNOSTICO Y TRATAMIENTO

Dr. José Luis González López
Jefe del Servicio de Traumatología Infantil del Hospital Vithas Nisa Pardo de Aravaca. Director de la Unidad de Columna.

Las alteraciones musculo-esqueléticas en el Síndrome de Prader-Willi (SPW) comienzan con hipotonía neonatal severa, retraso importante en el inicio de la marcha, laxitud ligamentosa, anormalidad de extremidades, displasia de cadera, osteoporosis etc. siendo la escoliosis uno de los problemas más importantes desde el punto de vista traumatológico; su incidencia se sitúa entre el 15% y el 86% de los pacientes, lo que da idea de su importancia en este síndrome.

La escoliosis es una curvatura lateral de la columna en la que las vértebras afectadas presentan una desviación y/o rotación lateral a partir de la posición anatómica central provocando la aparición de curvas en la espalda, que en el caso del SPW es contraria a lo habitual: hipercifosis torácica e hiperlordosis lumbar (incremento de la curvatura hacia atrás de la columna torácica y hacia delante de la lumbar). Su etiología suele ser multifactorial, aunque en este caso, existen factores genéticos que condicionan su aparición, no existiendo diferencias de prevalencia en cuanto al grupo de delección cromosómica (38'8%) con respecto al de no delección (38'1%).

DIAGNÓSTICO

Es importante el examen anual del tronco con el niño visto de espalda, en el que hay que valorar:

- Equilibrio del tronco mediante plomada apoyada en la última vértebra cervical (C7) que debe pasar por el pliegue interglúteo.
- La asimetría de hombros y/o de flancos (lados de la espalda).
- Aparición y localización de gibas (convexidad excesiva de la espalda) cuando el paciente se inclina hacia delante (test de Adams).
- Equilibrio lateral del tronco: la plomada, partiendo de la oreja debe pasar por el hombro y trocánter mayor (cadera), valorando hipercifosis e hiperlordosis.

Una vez constatada la posibilidad de escoliosis, se efectuará un estudio radiológico de la columna en diferentes planos (posteroanterior y lateral) con el paciente de pie, que nos definirá la localización y magnitud de la escoliosis medida en ángulo Cobb, fundamental para seguir la evolución de la curva, así como la posible hipercifosis e hiperlordosis; si el niño está en fase de crecimiento lento (4-10 años), se tomará un Rx posteroanterior de la columna cada 8-10 meses, pero si está en pleno brote de crecimiento prepuberal, se efectuará cada 6 meses.

CLASIFICACIÓN

El tipo de escoliosis viene definido por la vértebra más desplazada (apical), puede ser cervicotorácica, torácica, toracolumbar y lumbar; asimismo hay que discernir si se trata de curvas únicas, dobles, triples etc.

En el SPW lo más habitual son las curvas lumbares y toracolumbares (48.7%) posiblemente por la presencia de osteoporosis, doble curva (28'2%) con mucha menor incidencia las torácicas (10.3%), que son las más frecuentes en la Escoliosis idiopática.

HISTORIA NATURAL

La historia natural de la Escoliosis es la progresión, estando muy condicionada en el SPW por la osteoporosis y la obesidad. La aparición puede ser precoz, sobre los 3-4 años, aunque no hay una edad de comienzo definida y tiene patrones variables de progresión, considerando siempre que cuanto antes aparezca, más capacidad de progresión tiene.

Actualmente, y con la utilización de tratamientos con Hormona de Crecimiento (GH) para aumentar la talla y mejorar la osteopenia de los pacientes, se ha suscitado el debate de si podrían influir en la aparición de Escoliosis, ya que está

muy documentado que en la Escoliosis Idiopática del Adolescente influyen mucho en su progresión; en el SPW no parece tener influencia, e incluso en algunos casos la mejora.

TRATAMIENTO

Al igual que en el resto de curvas escolióticas, existen tres estadios de tratamiento: Observación, Ortésis y Cirugía.

OBSERVACIÓN

Se considera escoliosis real la aparición de una curva de más de 10º Cobb, en la que se asocie una rotación vertebral de la vértebra apical, aunque sea mínima. Hasta los 25º, se considera una curva leve, por lo que no precisa tratamiento, excepto la recomendación de ejercicio físico para mantener un buen tono vertebral.

TRATAMIENTO CON CORSÉ (ORTESIS)

Se basa en el principio de aplicar fuerzas correctoras externas sobre las curvas con el fin de preservar y modular el crecimiento de la columna con la intención de detener la progresión de la deformidad, conseguir un buen equilibrio del tronco y un aceptable contorno coronal y sagital, así como retardar o evitar la corrección quirúrgica. Existen dos tipos básicos de corsé rígido en función de la región corporal que engloban: los cervico-torácico-lumbosacro (CTLSO) y los toraco-lumbo-sacro (TLSO). Los CTLSO se suelen indicar en curvas de ápex alto (centro de la curva más cercano al cuello) y los TLSO para el resto de curvas.

Se indican en las curvas comprendidas entre 25 y 50º, pero su uso es dificultoso en el SPW por las características propias del síndrome, que incluye obesidad, discapacidad intelectual, difícil control de los impulsos, actitud desafiante, disminución de la sensibilidad al dolor y osteoporosis.

TRATAMIENTO QUIRÚRGICO

Generalmente la cirugía se plantea a partir de los 45-50º.

Objetivo de la cirugía

El fin de la cirugía es efectuar una corrección tridimensional de la deformidad en los distintos planos –coronal, axial y sagital– y conseguir una fusión sólida en los niveles intervenidos; asimismo se busca una reincorporación del paciente lo más rápida posible a su vida habitual. Es importante preservar el mayor número de segmentos lumbares móviles para que la evolución a largo plazo sea óptima.

Corrección Quirúrgica

El abordaje posterior es el de elección, ya que permite, con los implantes actuales (tornillos, ganchos, clamps etc.), una corrección tridimensional bastante buena. Siempre se efectuará bajo control neurofisiológico de la función medular para prevenir la aparición de lesiones neurológicas, ya que son relativamente frecuentes

las complicaciones neurológicas en el SPW. La corrección se basa en colocar tornillos en ambos lados de las vértebras afectas y conectarlas a dos barras que permitirán corrección de las curvas mediante diferentes técnicas de corrección, según preferencia del cirujano. Nuestra técnica de corrección consiste en colocar gran densidad de implantes en la parte convexa de las curvas, ya que la médula siempre discurre por la parte cóncava y así los tornillos se colocan lo más alejados posible de la médula, minimizando así la posibilidad de lesión en el momento de la inserción. Una vez efectuada la corrección, se aporta injerto óseo o sustituto tipo Fosfato Tricálcico para favorecer la fusión y crear una especie de "hormigón biológico" que asegure la pervivencia de la corrección.

Complicaciones

El paciente con SPW tiene unas complicaciones inherentes al síndrome que se añaden a las típicas de la cirugía de la columna y que son debidas a sus características como la hiprelaxitud, obesidad y osteoporosis:

- Cifosis suprainstrumentación: Es la inclinación hacia delante de la columna en la región cercana a la operada; ocurre cuando la intervención se detiene a niveles torácicos medios, suele requerir nueva intervención, por lo que, para prevenirlo, se aconseja prolongar la intervención en sentido cefálico hasta las vértebras T2 o T3.

- Aflojamiento de los implantes: Son secundarios a la osteoporosis y a la laxitud ligamentosa.

- Pseudoartrosis: No se fusiona completamente la zona operada, es secundario a la osteopenia e hiperlaxitud. Con los implantes multisegmentarios disminuye bastante su incidencia.

- Paraplejia: Suele suceder durante el acto quirúrgico, por lo que es absolutamente obligatoria la monitorización neurofisiológica; también se ha reportado después de la corrección quirúrgica de la Cifosis suprainstrumentación.

Dada la frecuencia de complicaciones, se ha propuesto indicar la cirugía hasta que la curva alcance unos 70º, pero generalmente, cuanto mayor es la curva, más complicaciones puede acarrear su corrección, por lo que pensamos que si se plantea corrección quirúrgica, un tratamiento previo con GH puede ser beneficioso, ya que mejora la calidad ósea y la hiperlaxitud y debilidad muscular del paciente con SPW.

BIBLIOGRAFÍA

– Kroonen LT, Herman M, Pizzutillo PD, Macewen GD. *Prader-Willi Syndrome: clinical concerns for the orthopaedic surgeon.* J Pediatr Orthop. 2006;26(5):673-9.

– West LA, Ballock RT. *High incidence of hip dysplasia but not slipped capital femoral epiphysis in patients with Prader-Willi syndrome.* J Pediatr Orthop. 2004;24(5):565-7.

– de Lind van Wijngaarden RF, de Klerk LW, Festen DA, Duivenvoorden HJ, Otten BJ, et al. *Randomized controlled trial to investigate the effects of growth hormone treatment on scoliosis in children with Prader-Willi syndrome.* J Clin Endocrinol Metab. 2009;94(4):1274-80.

– Nakamura Y, Nagai T, Oseki S, Nohara Y. *Epidemiological aspects of scoliosis in a cohort of Japanese patients with Prader-Willi síndrome.* Spine 2009 Oct;9(10):809-16.

– Nakamura Y1, Nagai T, Iida T, Ozeki S, Nohara Y. *Epidemiological aspects of scoliosis in a cohort of Japanese patients with Prader-Willi síndrome.* Spine J. 2009 Oct;9(10):809-16.

– Nakamura Y1, Murakami N, Iida T, Ozeki S, Asano S, Nohara Y, Nagai T. *The characteristics of scoliosis in Prader-Willi syndrome (PWS): analysis of 58 scoliosis patients with PWS.* J Orthop Sci. 2015 Jan;20(1):17-22.

– Jose Grass Pedrals , Karen Weissmann Marcuson , Veronica Herrera Gallegos. *Escoliosis y Síndrome de Prader-Willi: a propósito de 5 casos intervenidos quirúrgicamente.* Columna. 2012; 11(2): 127-30.

– Nagai T1, Obata K, Ogata T, Murakami N, Katada Y, Yoshino A, Sakazume S, Tomita Y, Sakuta R, Niikawa N. *Growth hormone therapy and scoliosis in patients with Prader-Willi syndrome.* Am J Med Genet A. 2006 Aug 1;140(15):1623-7.

– Negrini S, Minozzi S, Bettany-Saltikov J, Zaina F, Chokalingam N, Grivas TB, et al. *Braces for idiopathic scoliosis in adolescents.* Spine (Phila Pa 1976) 2010;35:1285–93.

– Accadbled F, Odent T, Moine A, Chau E, Glorion C, Diene G, et al. *Complications of scoliosis surgery in Prader-Willi syndrome.* Spine (Phila Pa 1976). 2008 15;33(4):394-401.

– Greggi T, Martikos K, Lolli F, Bakaloudis G, Di Silvestre M, Cioni A, et al. *Treatment of scoliosis in patients affected with Prader-Willi syndrome using various techniques. Scoliosis.* 2010 15;5:11.

– Nakamura Y1, Murakami N, Iida T, Asano S, Ozeki S, Nagai T. *Growth hormone treatment for osteoporosis in patients with scoliosis of Prader-Willi síndrome.* J Orthop Sci. 2014 Nov;19(6):877-82. Nakamura Y, Lida T, Nagai T , Ozeki S, *Growth hormone supplement treatment reduces the surgical risk for Prader–Willi Syndrome patients*. Article in European Spine Journal. 21 Suppl 4(S4):S483-91. December 2011.

7. PSICOLOGÍA

GESTIÓN DE AFECTOS Y RESPONSABILIDADES POR PARTE DE LA FAMILIA EN SÍNDROME DE PRADER-WILI

Aurora Rustarazo Garrot
Psicóloga, Master en Psicología de la Salud. Psicóloga de la Asociación Española Síndrome de Prader-Willi.

Un ser humano es algo extremadamente complejo y rico, una persona diagnosticada de Síndrome de Prader-Willi (SPW), por tanto, también. En las posteriores líneas se pretende exclusivamente plantear ideas globales que inviten a pensar y a actuar en consecuencia, en base a las características de la familia de la que formamos parte y, también por supuesto, en función de las características personales de vuestro hijo o hija con este síndrome, que nunca hay que cansarse de repetirlo, es una persona única e irrepetible.

Como el tema que nos ocupa es muy amplio, voy a intentar centrarme en cuatro ideas globales como base argumentativa. Son estas:

1) GESTIÓN DE LAS EXPECTATIVAS

Cuando una persona nace con SPW, las complicaciones médicas son la primera asignatura a solventar. Es evidente que algo sucede y las familias viven con el ajetreo de mejorar estas necesidades que parten de lo básico, poder alimentar a su pequeño recién nacido, a lo más complejo, cómo conseguir que se mueva, interaccione y hasta llore, por ejemplo. Después de un periodo desenfrenado de trabajo muy exigente a nivel anímico y personal para los padres, la evolución es casi milagrosa, y pasamos de tener un bebé precioso, pero que no se mueve, no puede succionar y no hace ningún ruido a un peque divertido que se comunica, juega, corre y hace pillerías siempre que tiene ocasión. Si bien es cierto que el

periodo de tiempo que transcurre entre un estado (la ausencia total de interacción tras el parto) y la solvencia más que aceptable en las actividades cotidianas es variable en cada niño, sí hay un poso que cala en cada familia y, lógicamente, también en cada persona que tiene el SPW, es la idea de que con el trabajo y el "sacrificio" todo se puede conseguir, y se trata, claro que sí, de una idea positiva, movilizadora y motivadora. No obstante, también es necesario someterla a la oportuna reflexión. Quiero decir con esto que es importante apoyar a nuestros hijos a evolucionar, crecer, aprender y mejorar todo lo que podamos, pero que tan importante como esta meta es el no exigirles más de lo que pueden dar, tanto a nivel académico como en otros aspectos de la vida no menos importantes.

Si llegamos a ser demasiado exigentes, podemos encontrarnos con adolescentes con este síndrome que están exhaustos, agotados y que tienen una perenne sensación de sobre-exigencia por parte de sus docentes y padres, aunque ni familiares ni profesores se den cuenta. Interiorizar el concepto de diversidad y diferencia va a ser imprescindible. Es muy importante hacerles llegar a nuestros hijos que aunque perseveremos en nuestro empeño, puede que haya cosas que no se puedan conseguir. Por ejemplo, entender una fórmula química. El hacerles ver que cada uno de nosotros tiene unas capacidades propias que no son ni mejores ni peores, puede evitar que sientan cierta indefensión. De esta forma conseguiremos que no se desmotiven y acaben siendo pasivos en clase e incluso en la vida cotidiana. Situación que puede llegar a suceder si perciben que por más que se esfuercen no llegan a adquirir destrezas que otros compañeros de clase dominan. De ser así aprenden una lección errónea, pero que les cala hasta lo más profundo, "por más que trabajo no lo consigo", entonces dejan de intentarlo para no sentirse dolidos ni frustrados. Pierden la confianza en ellos mismos y no muestran el más mínimo interés en continuar trabajando y aprendiendo.

Por eso: **seamos optimistas, motivadores, exigentes,** pero por encima de todo observemos la vivencia de nuestro/a hijo/a y cómo se acomoda a la exigencia del entorno, a lo que deben aprender, a cómo lo hace para que desee seguir creciendo con alegría, y sobre todo a cómo se sienten cuando empiezan a percibir la diferencia entre ellos y el resto de sus compañeros de clase.

2) GESTIÓN DE LA COMIDA

Una de las variables que considero más importantes en el manejo de la conducta de las personas con SPW es la comida. Y fijaros que hablo de comportamiento y no de peso. Es evidente que el control calórico es trascendental para conservarse en buena forma, pero en este caso lo es también para tener menos ansiedad, tener un espacio de sosiego y poder "descansar" de ideas repetitivas que le rondan la cabeza impidiéndoles que disfruten de momentos agradables a su alcance.

Tal y como plantean muchos expertos, soy una firme defensora de mantener "bajo control" el acceso a la comida, y me refiero con esto a cocinas cerradas,

cajones del dormitorio sin comida e imposibilidad de acceso al dinero libremente. Cuando comento esto con muchas familias, me dicen que no pueden hacer eso en todas las casas en las que sus hijos van a estar (abuelos, tíos, vecinos, amigos…), y es cierto. Pero veréis, cuando yo llego a casa llego a mi refugio, allí me pongo ropa cómoda, me relajo, estoy en paz. Eso es lo que queremos que sea para las personas con este síndrome su hogar: un lugar en el que sepan que hagan lo que hagan no van a poder conseguir alimento extra, de forma que puedan relajarse y estar tranquilos. Y disfrutar así de los momentos que la convivencia familiar les ofrece. Nadie necesita sentirse en otros domicilios como en nuestra propia casa, en este caso es igual.

Es bueno que aprendan desde pequeños que van a comer cosas diferentes al resto de personas. Por ejemplo, un amigo puede comerse un dulce y el chico con SPW una fruta tranquilamente. Hay que recordar que cuando lo pueden pasar mal es cuando los demás están comiendo y ellos no. Pero si les habituamos a comer de forma sana, lo interiorizarán de maravilla y se adaptarán a eso.

No debemos nunca premiar ni castigar con comida. Ni tampoco debemos echarles una reprimenda si cogen comida "extra", más bien será positivo enseñarles a que nos lo digan sin que haya consecuencias negativas para que podamos ajustar la dieta y, sobre todo, para que podamos estar informados de si han comido algo que "no debían". Si siente confianza en nosotros y no tiene miedo a nuestra reacción nos lo contarán.

Tampoco es buena idea ceder cuando insisten que le pongamos un poquito más de comida, no podemos olvidar que las excepciones no existen para ellos en este sentido. Se come lo que se ha planteado y no más. Es interesante que sepan qué vamos a comer, aunque siempre hay que plantear que si ese día no se puede, imaginaros que se estropea la comida, siempre tenemos una segunda opción preparada que ellos también conocen.

Al final, el asunto clave es que sean conscientes de que la comida está controlada y que van a acceder a ella en los momentos y cantidades que hemos previsto y que ellos ya conocen. En las celebraciones familiares se pueden llegar a acuerdos del tipo: coges una cosa de cada plato, yo te preparo tu bandeja, o eliges un primero de verduras y de segundo algo a la plancha.

Cuando siente que esta variable está controlada, el nivel de ansiedad se ve muy reducido, también parce que se muestran un poco más flexibles y no son tan propensos a enfadarse. Necesitan de nuestra imparcialidad en este sentido y a tenerla nos puede ayudar el saber que ellos sienten el mismo placer comiendo una hamburguesa que una ensalada.

3) GESTIÓN DE LA COMUNICACIÓN

Partiendo de una idea trascendental como que todo el comportamiento humano es comunicación, podemos pensar que muchas de las cosas que vuestros hijos con SPW hacen es una forma de transmitiros un mensaje. A veces no será la más adecuada pero nos hablan con lo que hacen. También nosotros, en muchas ocasiones, cuando hablamos con ellos no lo hacemos de la forma más oportuna y será importante que pensemos en emplear la mejor manera para que realmente lo que les queremos transmitir llegue a su interior.

Debemos tener presente que a ellos les cuesta mucho prever cómo van a actuar las personas que les rodean, especialmente si no les conocen bien, porque les cuesta entender el estado anímico de los demás a través de la observación de su conducta. Eso es algo que les hace sentirse un poco perdidos, de manera que debemos ser muy explícitos y hablarles de forma muy clara, directa y breve.

Suelen tener dificultades para sacar conclusiones de una larga conversación. También les cuesta resumir y diferenciar lo más importante de lo secundario cuando les estamos contando algo. Por todo esto, es mucho mejor concretar nuestros argumentos y pedirles lo que queremos que hagan. Eso se complica mucho si cuando les damos alguna instrucción hay contradicciones entre las personas que participan de la conversación. Es decir, si cada uno le dice que haga una cosa diferente o que haga la misma de diferente forma. Es preferible que sólo haya una opinión, porque varios puntos de vista les generan confusión. También es importante que nuestras instrucciones no varíen o contemplen diversas posibilidades. Por ejemplo, “trae dos o tres servilletas o el paquete entero”. Ya sabemos que muchas opciones les generan dificultades para decidir y en el proceso de toma de decisiones se ponen nerviosos.

Lanzarles preguntas genéricas del tipo “¿Qué has hecho hoy?” les creará dificultades a la hora de respondernos y probablemente os contesten con lo que han comido. Ayúdales a mantener conversaciones positivas “acotando” el tiempo, por ejemplo: “¿Qué has hecho hoy desde que has llegado hasta el recreo?” O bien, haciéndole preguntas concretas.

El objetivo último es que consigamos que entiendan justamente lo que les estamos diciendo. Por eso es bueno preguntarles qué han entendido de lo que les hemos dicho y si no es lo que esperábamos, es positivo repetirlo de otra forma. Ya sabéis, no solamente escuchamos con los oídos, observándolos y tocándolos también podemos comunicarnos. La cuestión es estar en auténtico contacto.

4) LA GESTIÓN DEL COMPORTAMIENTO

Es probable que en alguna etapa de la vida de vuestro hijo la conducta sea el problema más llamativo. Puede ser en el centro educativo o bien en casa, porque lo que no funciona bien en un sitio tiende a extenderse también al otro. Una de las características mentales que más observo que se acentúa en ellos es la de la inflexibilidad mental. Con el paso del tiempo, les cuesta cada vez más adaptarse a los cambios, modificar su opinión, introducir planes nuevos en su rutina, incluso a "otras" personas o formas de hacer las cosas. Creo que es positivo variar sus rutinas cuando son pequeños, desde bebés lo máximo posible. Es decir que lo bañen personas diferentes, músicas diversas, actividades cambiantes, etc. Pero siempre observando cuál va a ser su reacción porque es importante que sean vuestros hijos los que os transmitan qué nivel de estrés pueden soportar con estos cambios y qué otro va a generar más problemas que ayuda o flexibilización. Es verdad que ser firmes en lo que les decimos, no variar de opinión de una que les hemos dado independientemente de lo que insistan o presionen es un "buen sistema". Poder mantener esta actitud estable, nos va a constituir como personas de referencia y "autoridad" para ellos/as. Y para que esto sea posible, la gestión de nuestras expectativas, de la comida y de la comunicación que hemos tratado anteriormente es crucial.

Una vez que aparecen las crisis emocionales, las llamadas rabietas, lo más importante no es "pararlas", lo trascendental es conseguir que con nuestra forma de actuar no reforcemos que se repitan. Si están empezando, sí hay que intentar distraerlos, cambiar de tema, incluso intentar que se relajen respirando (si lo hemos practicado antes con ellos) para que no vayan a más. Pero si la crisis ya está instaurada, nuestra actitud debe ser firme y todo lo pausada que podamos permitirnos. Se trata de constituirnos como figura de apoyo y ser una buena guía para conseguir su tranquilidad poco a poco. Así, por ejemplo nunca hay que ceder a lo que generó el enfado, hay que intentar no reaccionar emocionalmente hablando de forma exagerada y, si la situación nos supera y es posible, lo mejor es marcharnos y dejar que otra persona actúe en nuestro lugar.

Cuando ellos están así de nerviosos no pueden escucharnos y razonar con ellos es imposible, por más claro que veamos que se están equivocando. En ese momento lo único que quieren es que respondamos a sus demandas también enfadados, que les prestemos atención, porque quieren transmitirnos que están absolutamente desbordados y desean que demos pie con nuestra respuesta a que estallen por completo. Eso no lo hacen porque quieran fastidiar, lo hacen porque no son capaces de manejar la ira que sienten en ese momento. Puede que el motivo que ha desencadenado su enfado nos parezca poco importante, pero lo que de verdad es aquí influyente es lo que les suponga a ellos. Lo mejor es prestarle la menor atención posible preocupándonos de que no se hagan daño o que no se lo hagan a otros.

Puede que en casos muy extremos tengáis que sujetarlos. Si es así, es bueno que lo habléis con vuestros hijos en momentos de calma, para que cuando suceda no se sientan agredidos. Lo ideal es dejarles espacio para que se desahoguen y puedan encontrar la calma, que griten si están en un entorno abierto, que caminen todo lo rápido que puedan, que vayan a su habitación a golpear la almohada, en definitiva, que busquéis con ellos espacios que les permitan expulsar la "rabia".

Después, cuando se calmen, y mejor tras la siguiente comida, se puede tratar de hablar sobre lo que ha pasado, o al día siguiente si son todavía muy reactivos. Analizar lo que ha sucedido nos ayudará a descubrir cosas que podemos cambiar en la rutina diaria porque lo alteran, y podremos minimizar así, que la crisis se produzca de nuevo. Darles la oportunidad de que pidan disculpas está bien, independientemente de que sepamos que va a volver a ocurrir, porque son un síntoma entre otras cosas. Es bueno para ellos empezar desde la reparación del "daño" que hayan podido causarles a sus seres queridos.

Soy consciente de que es complicado, pero si reforzamos conductas en nuestros hijos que no son positivas, aun siendo como decíamos síntomas, las acabaran repitiendo para conseguir lo que quieran como hacemos cualquiera de nosotros. Por eso, si tu hijo es pequeño tenlo en cuenta desde el principio. Y si es mayor, pon poco a poco en práctica cambios en tu forma de actuar porque con seguridad se verán reflejados en la suya si perseveras y no percibes lo que hacen como una forma de provocar y/o molestar.

PÁGINAS WEB

- Asociación Española Síndrome de Prader-Willi. www.aespw.org
- Asociación Síndrome de Prader-Willi Andalucía. www.praderwilliandalucia.es
- Asociación Síndrome de Prader-Willi Cataluña. www.praderwillicat.org
- Asociación valenciana Síndrome de Prader-Willi. www.avspw.org
- Asociación Americana Síndrome de Prader-Willi. www.pwsausa.org
- Asociación Internacional Síndrome Prader-Willi. www.ipwso.org

BIBLIOGRAFÍA

– Asociación Andaluza SPW y Junta de Andalucía (2009). *Guía para las familias de personas afectadas por el Síndrome de Prader-Willi.*

– Bin, L. (2011). Comp. *Psicopedagogía en salud.* Cap. Compartiendo aprendizajes. Lugar Editorial. Buenos Aires

– Butler, M., Lee, P., Whitman, B. (1995). *Management of Prader-Willi Syndrome.* Ed. Springer.

– Dorn, Barbara. *Información para el personal en las escuelas PWSA.*

– Dykens, E. (2000). *Trastornos obsesivos-compulsivos y otros problemas de comportamiento en el Síndrome de Prader-Willi.* The endocrinologist (2000). 10:24-26S.

– Dykens, E. Shah, B. (2003): *Psychiatric disorders in Prader-Willi syndrome: epidemiology and Management.* CNS Drugs. 17: 167-78

– East, Viv; Evans, Linda (2010) *Guía Práctica de Necesidades Educativas Especiales.* Editorial Edelvives.

– Eiholzer, Urs (2006). *El Síndrome de Prader-Willi.* Editorial Karger.

– FEDER (2008) *Guía de apoyo psicológico en enfermedades raras.*

– Gálvez Bachot, V.M. (2009). *El Síndrome de Prader-Willi en la escuela.* Revista Innovación y Experiencia Educativa, número 16.

– Gonzales, G.; Bernardo, L.; Anguita, A.; carrillo, M. (2008) *Revisión integral del Síndrome de Prader-Willi.* Revista Española de Obesidad. Nº 5

– González. P.J.; Rustarazo, A.; Ruiz, V.; (2017) *Cuidados para personas con Síndrome de Prader-Willi.* Fundación Inocente Inocente.

– Gourash, L.M; Forster, J.L. *Regulation of Weight in Prader- Willi Syndrome: Theorical and Practical Cosiderations.* IPWSO.

– Martínez Pérez, L, Muñoz-Ruata, J; García García, E. (2010). *El Síndrome de Prader-Willi: características cognitivas e implicaciones educativas.* Psicología educativa. Vol. 16, nº 11, 2010 Pag. 41-50. Colegio Oficial de Psicólogos. Madrid.

– Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales, Secretaría General de Asuntos Sociales, Instituto de Migraciones y Asuntos Sociales (1999). *El Síndrome de Prader-Willi: Guía para familias y profesionales.*

– Rosell – Raga, L; Venegas-Venegas, V (2006). *Sintomatología Autista y Síndrome de Prader-Willi.* VIII Curso Internacional de Actualización en Neuropediatría y Neuropsicología.

– Solá Aznar, J; Giménez Pérez, G. (2009). *Abordaje integral del síndrome de Prader-Willi en la edad adulta. Endocrinología y nutrición.* Vol. 53, Issue 3, Pag. 181-189.

– Sullivan, K. y Tager-Flusberg (2000). *La comprensión superior en los adolescentes con el Síndrome de Prader-Willi.* The endocrinologist 2000; 10: 38s-40s.

– Whitman, B. *Comprensión y manejo de los componentes psicológicos y de comportamiento del Síndrome de Prader-Willi.* St. Louis University Department of Pediatrics & IPWSO.

– Whitman, B. y Accardo, P. (1987) *Emotional symptoms in Prader-Willi síndrome adolescents.* American Journal of medical Genetics, 28: 897-905.

8. PSIQUIATRÍA

ALTERACIONES PSICOPATOLÓGICAS, TRASTORNOS DEL COMPORTAMIENTO Y TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO EN SÍNDROME DE PRADER-WILLI

Dr. Pablo José González Domenech
Médico Psiquiatra. Investigador Universidad de Granada. Especialista en trastornos de neurodesarrollo y discapacidad intelectual.

Dra. Paloma María Nogueras Morillas
Médico Especialista en Dermatología Quirúrgica y Venereología.

El Síndrome de Prader-Willi (SPW) es una enfermedad genética que se asocia tanto a síntomas físicos como psicológicos/psiquiátricos. Los trastornos mentales y del comportamiento son hasta 3 o 4 veces más frecuentes que en la población general. Veamos uno a uno los trastornos que pueden darse con más frecuencia en SPW:

1. Hiperfagia o hambre exagerada

Es el rasgo más característico en la conducta de personas con SPW y es debido a una alteración de una zona del cerebro (hipotálamo) que afecta a la sensación de estar saciados. **El tratamiento fundamental se basa en estrategias de conducta**

que modifiquen el entorno. En la actualidad no existe ningún fármaco específico para tratar la hiperfagia en el SPW. El grupo más utilizado son los llamados inhibidores selectivos de la recaptación de la serotonina (ISRS). De todos ellos, el que a priori podría estar más indicado es la **Fluoxetina,** dado su perfil favorable sobre el apetito y el peso. El **Topiramato** también ha demostrado cierta utilidad, sobre todo para los rasgos de obsesión por la comida. En cualquier caso, cabe insistir en que **el manejo debe ser más conductual y de control** del entorno para evitar el acceso fácil a la comida.

2. Trastorno obsesivo compulsivo y conductas repetitivas

Es un trastorno que consiste en la presencia de un pensamiento repetitivo (obsesivo) que produce malestar en la persona que lo padece y que trata de calmarse llevando a cabo determinadas conductas (compulsiones). Para la mayoría de personas con SPW su principal obsesión se encuentra en la comida, aunque también tienen otro tipo de preocupaciones u obsesiones como son el acúmulo de objetos, las conductas de ordenar y clasificar objetos, el afán por el orden y la simetría, hacer y deshacer las cosas repetitivamente, etc. En estos casos e igual que en personas con otro tipo de discapacidad intelectual, raramente son causantes de malestar o de resistencia por parte del individuo. A pesar de ello, sí que provoca un mayor o menor grado de irritabilidad el no llevar a cabo estas acciones (las obsesiones) y es por lo que se clasifican dentro del trastorno obsesivo compulsivo, por lo que el tratamiento será el habitual, a saber, una combinación de **estrategias de manejo de conducta y modificación del entorno** añadido al uso de fármacos ISRS, entre otros.

3. Rascado incontrolado de la piel

Es otra de las conductas típicas en el SPW y que puede generar un problema importante. Para muchos profesionales, este síntoma se podría incluir como una manifestación más del trastorno obsesivo compulsivo y conductas repetitivas (apartado anterior). El tratamiento con fármacos contra el picor no resuelve el problema y el abordaje, una vez más, debe ser principalmente desde **estrategias de manejo de conducta,** tratando de ignorar la conducta y ofreciendo actividades con las manos que supongan una alternativa. Cabe mencionar en este apartado el tratamiento con N-Acetilcisteina, que ha demostrado ser efectivo y bien tolerado en personas con rascado excesivo o incontrolado de la piel. En el manejo también está la prevención de complicaciones como puede ser la infección de las heridas causadas por el rascado. Puede ser útil el uso de prendas protectoras (mangas largas u otras prendas que dificulten el acceso a la piel) y el uso de apósitos o de pomada antibiótica llegado el caso de una infección en la piel.

4. Trastornos del sueño

Son frecuentes. Puede haber un sueño superficial, con dificultad para conciliarlo y con despertares frecuentes. Además, debido a la obesidad y a otros factores, es frecuente que aparezcan complicaciones como la apnea del sueño y los ronqui-

dos. Durante el día puede haber somnolencia y distraibilidad. El principal manejo de todos estos trastornos pasa por lo que llamamos una buena **higiene de sueño,** que consiste en seguir unos consejos durante el día que ayuden a dormir mejor durante la noche: seguir unos horarios más o menos constantes para irse a la cama, evitar el sueño durante el día, no hacer ejercicio a última hora de la tarde o por la noche (por otro lado, puede ser prioritario hacer ejercicio aunque sea tarde y si no hay más remedio que no hacer ejercicio, dada la importancia de luchar contra el sedentarismo y la obesidad), no tomar bebidas excitantes durante el día, no tomar muchos líquidos en la cena ni hacer una cena abundante, no cenar justo antes de irse a dormir, utilizar la cama solo para dormir y no para leer, ver la TV o jugar, etc. Hay que **evitar el uso de medicamentos para el sueño,** siempre que sea posible y según cada caso, ya que muchos de ellos interfieren con otros problemas como la hipotonía muscular, la propia profundidad del sueño o producen efectos adversos indeseables que lo que harían es empeorar más que mejorar la situación. El médico debe valorar el riesgo frente al beneficio, según cada caso.

5. Depresión

Al igual que ocurre en la población general, un trastorno del estado de ánimo puede ser la consecuencia de un conjunto de acontecimientos adversos o estresantes que el individuo sufre a lo largo de la vida. En la adolescencia, puede aparecer una baja autoestima por problemas de autoimagen (baja estatura, obesidad, retraso en los caracteres puberales, etc.). También afecta el estrés y el malestar que se genera en torno a la comida. De nuevo, tal y como hemos visto antes, no podemos esperar que los síntomas depresivos se manifiesten en el sujeto SPW de la misma manera que observaríamos en la población general. Incluso en las personas que tienen mayores capacidades intelectuales observaremos los síntomas más expresados a través de la conducta, en forma de inhibición, desinterés, irritabilidad, etc., sin que tengan por qué aparecer síntomas típicos y más evidentes como tristeza o llanto. El tratamiento, una vez más, debe ser individualizado según el caso y haciendo frente, en primer lugar, a las posibles causas que lo han generado o lo mantienen. Será el médico quien valore la posibilidad de un tratamiento antidepresivo, los más usados son los **ISRS.** En estos casos, como en el resto de trastornos, el uso de medicación debe hacerse siguiendo unas directrices generales como las que apuntamos en el apartado de medicación.

6. Trastorno bipolar

Se define coloquialmente por la presencia de episodios cíclicos de euforia anormal (manía) que pueden intercalarse con otros episodios de depresión. Dentro de los individuos con SPW, se da más en aquellos que tienen la condición genética disomía pero **ni todos lo presentan ni todos los cambios anímicos que puedan presentar (que, además, son frecuentes en ellos) forman parte de un trastorno bipolar.** El diagnóstico, en cualquier caso, debe confirmarlo un especialista en Psiquiatría tras ser sugerido por otros profesionales. Como en la mayoría de las personas con discapacidad intelectual, los cambios de humor

suelen ser rápidos o incluso muy rápidos, pudiéndose notar variaciones a lo largo de un mismo día. Los niños más pequeños y los adultos con menor capacidad intelectual pueden presentar un comportamiento alterado intenso y un humor irritable como equivalentes conductuales del trastorno (en lugar de síntomas más de tipo anímico, aparecerían más alteraciones de conducta). El manejo del trastorno bipolar incluye técnicas de **psicoeducación:** llevar un determinado estilo de vida que evite o disminuya la aparición de un episodio, **psicoterapia** y un **tratamiento farmacológico** de base, que suele ser la asociación de un estabilizador del estado de ánimo con un antipsicótico y/o antidepresivo. Este tipo de trastornos **deben ser seguidos por un especialista en psiquiatría,** a ser posible el mismo a lo largo del tiempo y conocedor de los problemas de salud médica y psicológicos asociados al SPW.

7. Trastornos de ansiedad

Los más frecuentes son el llamado trastorno de ansiedad generalizado (síntomas de ansiedad sostenidos en el tiempo y expresados de diversas formas), la ansiedad de separación (la aparición de síntomas de ansiedad al separarse de las figuras de apego) y las fobias (entre ellas, las fobias concretas a un determinado objeto o animal y la fobia social). Como en la mayor parte de los trastornos que estamos viendo, el **tratamiento combinado psicológico y farmacológico** suele ser lo más acertado. Se recomienda evitar el uso de los llamados ansiolíticos, hipnóticos o tranquilizantes (benzodiazepinas) por sus efectos secundarios negativos a corto y largo plazo, incluyendo problemas respiratorios.

8. Trastorno por déficit de atención (TDA), con o sin hiperactividad

La falta de atención, distracción e impulsividad pueden surgir durante la infancia en personas con SPW, pero pueden no ser identificados al principio debido a la baja actividad motora que tienen al principio (por la hipotonía muscular), y por la obesidad más adelante. Pero la principal causa de déficit de atención en el niño o en el adolescente obeso con SPW son los problemas respiratorios durante el sueño nocturno que producen un estado de somnolencia y distraibilidad durante el día. Por tanto, en estos casos, el tratamiento debe ir dirigido a mejorar el trastorno del sueño y no a utilizar medicación típica del TDAH (psicoestimulantes), que además producen problemas de sueño. En los casos típicos de TDA, con o sin hiperactividad, sí que suele haber una respuesta favorable a los tratamientos habituales que son **estrategias de tipo educativo, técnicas de modificación de conducta** y uso de **fármacos psicoestimulantes** cuando fracasan los anteriores y/o los síntomas son muy acusados.

9. Psicosis

La psicosis se define por la presencia de delirios (ideas fuera de la realidad) y/o alucinaciones (percepciones que no se corresponden con un objeto real externo). Igual que en el caso de los trastornos del estado de ánimo, en los sujetos con mayor afectación intelectual será casi imposible identificar los síntomas típicos como

los delirios o las alucinaciones, observándose con mayor probabilidad signos de las llamadas características "negativas" que pueden ser alteraciones de conducta, apatía, déficit atencional y aplanamiento de las emociones, entre otros. El tratamiento, al igual que en el trastorno bipolar, debe ser realizado y seguido por un especialista en psiquiatría. Y del mismo modo, incluye medidas que reduzcan el estrés (que podría precipitar un episodio de psicosis) y un tratamiento de mantenimiento, según el caso, con fármacos antipsicóticos.

10. Trastornos del espectro autista (TEA)

El autismo pertenece a un grupo de trastornos del neurodesarrollo que comparten síntomas a tres niveles: problemas de comunicación, problemas de sociabilidad y la presencia de un conjunto de intereses repetitivo y restringido. En muchas ocasiones, los sujetos con SPW comparten alguno de estos síntomas, siendo difícil el diagnóstico de TEA. Debido a la hipotonía muscular, puede haber cierta torpeza motora como en muchos casos de TEA. Aunque pueden tener alteraciones y/o retraso del lenguaje, así como un pensamiento perseverante e incluso estereotipias (movimientos o conductas repetitivas sin un fin), poseen interés social con deseos de "encajar" entre los adultos y capacidad para empatizar, habilidades todas ellas necesarias, por otro lado, para las estrategias que se requieren para conseguir comida.

En la mayoría de niños con SPW el lenguaje oral aparece con retraso respecto a la población general. En general, los niños con SPW tienen un lenguaje comprensivo muy superior al expresivo, esto genera gran frustración y aumenta las dificultades de relación con sus compañeros y los problemas de conducta. Para muchos niños con SPW la ayuda de un **logopeda,** especialmente en las primeras etapas, es muy beneficiosa. Ésta es útil incluso antes de que aparezca el lenguaje oral, ya que puede favorecer su inicio y minimizar los problemas de conducta asociados a las dificultades de comunicación. La medicación debería contemplarse únicamente para hacer frente a los problemas de comportamiento que no pueden ser abordados de otra forma y siguiendo las recomendaciones que abajo exponemos.

EL TRATAMIENTO PSIQUIÁTRICO EN EL SÍNDROME DE PRADER-WILLI

En primer lugar, cabe decir que **no existen medicamentos específicos para tratar los trastornos que acompañan al SPW,** sino que utilizamos los mismos que para el resto de personas que necesitan un tratamiento psiquiátrico. Pero antes de utilizar una medicación, hemos de tener en cuenta que el **uso de medicación psiquiátrica debería limitarse a situaciones en las que otras medidas no farmacológicas no sean efectivas o no estén indicadas.** En realidad, el **mejor tratamiento posible es la prevención.**

En muchas ocasiones, se llega a la medicación como consecuencia de que aparecen problemas de conducta que podrían haberse prevenido o evitado con un buen control del ambiente y de la salud del individuo con SPW.

Una de las principales dificultades a la hora de prescribir una medicación es saber para qué queremos utilizar esa medicación, es decir, **elegir el medicamento después de haber hecho un buen diagnóstico.** El diagnóstico en psiquiatría es algo complejo y más, si cabe, en individuos con SPW ya que detrás de un trastorno puede haber causas médicas y **la conducta es, a veces, la única vía que tienen para indicarnos que algo no va bien.** Por ello, es aconsejable tener un **médico de referencia** (pediatra o médico de familia) que tenga un seguimiento continuo de la medicación, los problemas de salud y que, además, unifique los criterios de los diferentes especialistas (psiquiatra, psicólogo, endocrino, dietista, traumatólogo, fisioterapeuta, etc).

Como estamos viendo, **la elección del medicamento** depende del problema que la persona presente en cuestión, pero **debe individualizarse en cada caso** ya que no existen dos personas iguales.

Es tan importante la elección del medicamento por su eficacia como por los posibles efectos secundarios que pueda producir y que, a veces, empeoran más aún la situación del paciente, agravando su salud y su comportamiento. En algunas ocasiones, estos efectos indeseables se dan al inicio, son pasajeros y deben ser siempre conocidos por el médico, quien debe informar sobre esta posibilidad. **Debe evitarse,** en general y en lo posible, **la asociación de múltiples medicamentos,** ya que si algo no va bien puede ser difícil saber a qué medicamento atribuirlo, cuál de ellos aumentar/disminuir de dosis o cuál suspender. A mayor número de medicamentos, mayor probabilidad de interacciones entre ellos y de efectos secundarios. Por último, debe establecerse un **periodo de tiempo aproximado de duración del tratamiento, unido a unos objetivos claros** (mejorar tal síntoma, pasar más calmadamente una determinada temporada que está siendo más estresante, etc).

REFERENCIAS

– Ledbetter, D. H. (1981). *Deletions of chromosome 15 as a cause of the Prader–Willi syndrome*. Journal of Medicine, 304(6), 325–329.

– Matson J. L. Shoemaker M. (2011) E. *Psychopathology and intellectual disability*. Current Opinion in Psychiatry. 24 (5):367-71.

– Clarke, D. J. (1996). *Maladaptive behaviour in Prader–Willi syndrome in adult life*. Journal of Intellectual Disability Research, 40(Pt2), 159–165.

– Grant JE, Chamberlain SR, Redden SA, Leppink EW, Odlaug BL, Kim SW. (2016). *N-Acetylcysteine in the Treatment of Excoriation Disorder: A Randomized Clinical Trial*. JAMA Psychiatry 1;73(5):490-6.

– Ho, A. Y. (2010). *Clinical management of behavioral characteristics of Prader–Willi syndrome*. Journal of Neuropsychiatric Disease and Treatment, 6, 107-118.

9. SEXUALIDAD

SEXUALIDAD Y SÍNDROME DE PRADER-WILLI

Natalia Rubio
Psicóloga, Pedagoga, Maestra en Educación Especial y Sexóloga.

Dr. Carlos de la Cruz
Doctor por la Universidad Camilo José Cela y Director del Master de Sexualidad de la misma Universidad.

La sexualidad forma parte de la vida de todas las personas. Por supuesto, también de la vida de las personas con Síndrome de Prader-Willi (SPW). Esto incluye a la pluralidad de **personas con** SPW[1], con su correspondiente **diversidad** de "expresiones", "vivencias", demandas o necesidades, y, en cada caso, con su **única y absoluta peculiaridad.** La sexualidad no es algo negociable, no es algo que se pueda elegir. Está presente **desde el nacimiento** de la persona y le acompaña **a lo largo de toda su vida.**

Al igual que con el resto de personas, la sexualidad de las personas con SPW puede y debe atenderse y educarse, con independencia de la edad de la persona (niños, niñas, adolescentes, jóvenes, personas adultas –hombres y mujeres con SPW–, o las circunstancias cambiantes que acompañen el proceso y evolución del síndrome. **Siempre hay cosas que se pueden hacer para mejorar situaciones.** No da igual si se habla o si se calla. Qué temas son los que se priorizan o se abordan y cuáles son los que se evitan. Tampoco da igual el tono de voz o la expresión facial que se utiliza a la hora de abordar las preguntas o situaciones en los que lo sexual esté presente. En definitiva, siempre se educa y, según se actúe, se estará educando en positivo o en negativo.

En el presente capítulo se pretenden aportar **claves y orientaciones** que faciliten que familias y familiares de personas con SPW, contribuyan a **atender, educar y prestar apoyos a la sexualidad de manera adecuada.**

[1]Sin discriminación por motivos de: sexo, edad, raza, etnia, identidad sexual o identidad de género, orientación del deseo, religión o creencias...

• Cada persona y cada momento evolutivo (edad) es diferente.
No se debe generalizar. Ni todas las personas con SPW son iguales, ni tampoco lo son todos los hombres o todas las mujeres. **Cada persona es única.** Como también lo son las distintas circunstancias que rodean a cada persona y cada momento evolutivo. No es lo mismo las "expresiones" o "vivencias" durante la infancia que aquellas que se manifiesten en la edad adulta. Tampoco es igual si la persona precisa de mayor o menor necesidad y frecuencia apoyos. La diversidad es un hecho.

• Los objetivos de la educación afectivo-sexual.
Educar, atender y prestar apoyos a la sexualidad de niños y niñas, chicos y chicas, hombres y mujeres, es ayudar y contribuir a que se desarrollen de manera integral. A que aprendan **a conocerse,** a saber cómo son y cómo funcionan sus cuerpos. Conviene recordar que las alteraciones en los niveles hormonales que acompañan al SPW pueden provocar implicaciones en el desarrollo corporal (anatómico–fisiológico) con incidencia directa en los caracteres sexuales primarios (apariencia, tamaño y funcionamiento de los genitales en hombres y mujeres) y en los caracteres sexuales secundarios (ausencia/presencia de vello facial o púbico, amenorrea –retraso o ausencia de menstruación–, alteraciones en el ciclo de sangrado irregular).

También pueden verse afectados la fisiología del placer y/o de la reproducción. Es muy importante que comprendan cómo son y cómo funcionan sus cuerpos, y como son y funcionan otros cuerpos desde modelos plurales, donde se sientan incluidos e incluidas. Otro de los objetivos es que aprendan **a aceptarse,** a sentir que como hombres y como mujeres merecen la pena, a que hay muchas maneras de ser y sentirse hombre, muchas de ser y sentirse mujer. Que aprendan que se les quiere y se les acepta tal y como son. Que se les considera como al resto de hombres o de mujeres. Ni de más ni de menos. **En ningún caso la presencia del SPW les puede restar valor o legitimidad.** La presencia del SPW no pone en juego los afectos, el placer y ni siquiera la posibilidad de las relaciones interpersonales. Por último, se ha de educar para que aprendan que la sexualidad no ha de ser fuente de problemas y, justo al contrario, sí puede serlo de disfrute y satisfacción.

• La sexualidad tiene que ver con todo el cuerpo, por lo tanto también con el pudor y la intimidad.
Es importante incorporar en las rutinas diarias mensajes que faciliten el que los hijos y las hijas con SPW **interioricen el valor de la desnudez de su cuerpo.** Su cuerpo les pertenece y a ese cuerpo desnudo, en ocasiones, tendrán que tener acceso determinadas personas (entorno cercano de seguridad), en momentos muy concretos. Será por tanto imprescindible establecer: **quiénes** son las figuras seguras y de confianza de cada persona (padre, madre y hermanos; profesionales de referencia; personal sanitario,...), así como el **dónde,** los

espacios adecuados para que la persona muestre su cuerpo desnudo. Algunos ejemplos: en la habitación, el baño –aseo– WC, los vestuarios…), evitando que muestren su cuerpo desnudo en zonas comunes como pasillos, despachos o zonas de juego.

Se facilitarán para ello los apoyos necesarios, considerando la adaptación de entornos a través de sistemas alternativos y aumentativos de comunicación. (ej. Identificación de espacios con pictogramas que faciliten la adquisición de aprendizajes). Con ello se **evitan situaciones de vulnerabilidad y riesgo futuras y les ayuda a diferenciar quienes son personas conocidas (entorno seguro), de quienes no lo son (entorno potencialmente no seguro).**

• Una cosa es la sexualidad y otra las relaciones sexuales.

Todas las personas, por el hecho de ser hombres y mujeres, "tienen" sexualidad **desde su nacimiento** (incluso antes) **hasta su muerte.** Sin embargo, no todas las personas tienen o deciden tener relaciones sexuales. Con las personas con SPW sucede lo mismo, **todas tienen sexualidad, aunque quizá no todas tengan relaciones sexuales en su vida.** En el caso de que la persona exprese su sexualidad a través de conductas, no se debe mirar hacia otro lado. Estas fórmulas de expresión de la sexualidad son amplias (a veces a solas, a veces compartidas) y en ellas están incluidas los besos, las carias, el pasear de la mano, las miradas… Por muchas razones, los intereses y las necesidades afectivas de las personas con SPW no han formado parte de lo urgente.

En muchos casos, y debido a sus necesidades de apoyo durante demasiado tiempo, se les sigue considerando niños/as más allá de lo que indica su edad biológica. Esa infantilización lleva de la mano la **invisibilidad de su sexualidad y, como consecuencia, la represión de ciertas expresiones y conductas eróticas,** en vez de aprender a verlas y encauzarlas. Otro error es interpretar estas conductas como desproporcionadas y/o patológicas. Se debe procurar no caer en los citados errores. **La esfera afectivo-sexual, y con ello la sexualidad de las personas con SPW, ha de verse con la misma legitimidad que en el resto de personas.** Aspecto que requiere de atención, educación y que se presten los oportunos apoyos para que pueda desarrollarse de forma adecuada en sus proyectos de vida.

• El silencio nunca es una buena idea.

Casi todos los chicos y chicas, hombres y mujeres con SPW escuchan hablar de sexualidad y ven cosas relacionadas con el tema. No viven en burbujas. Por tanto, si aprenden que este tema en el centro o en casa **no se habla,** será difícil que aprendan que para los temas relacionados con la sexualidad también "cuentan" con su familia. Se puede **hablar si preguntan, pero también aunque no pregunten.** Lo mismo que se hace con el resto de temas.

• Hablar de sexualidad no es examinarse.
Los y las familiares de las personas con SPW **no tienen que ser expertos/as** en sexología. Para hablar bien desde el papel de familia, basta con mostrar **buena disposición,** que la persona que pregunta perciba que se le quiere contestar. Por supuesto se debe **decir la verdad** y no dejar de hablar porque aparezcan los nervios o el tema provoque cierto rubor. Por supuesto, cuando se habla sin que pregunten las claves son muy parecidas, y, también en ambos casos, hay que procurar encontrar el momento oportuno.

• Hacer educación sexual es enseñar la intimidad.
A veces las personas con SPW, tardan en aprender qué **conductas o expresiones de la sexualidad pertenecen a la esfera de lo íntimo** y cuáles son las **socialmente permitidas** en espacios públicos. Por eso, en ocasiones, acarician sus genitales delante de gente o en lugares públicos. Ante estas conductas es importante indicarles lo inadecuado ("aquí no", "delante de la gente no"). Mejor aún si se utiliza un lenguaje mucho más concreto y además se les ofrece una alternativa ("cuando estés en tu habitación", "cuando estés a solas").

Tienen que aprender que la **sexualidad forma parte de la intimidad. Será necesario unificar en familia y con los profesionales de referencia, los criterios de actuación ante la presencia de ciertas conductas de expresión de afectos, emociones, de disfrute...** determinando cuáles son socialmente permitidas en escenarios públicos, de aquellas que deben gestionarse en escenarios íntimos. Consensuando también los criterios, unificando actuaciones y actuando conforme a lo acordado tanto de tiempo, lugar y de las actitudes. Se procurarán los apoyos oportunos para: el aprendizaje adecuado de los mismos, habilitando tiempos y espacios para la intimidad y la privacidad, prestando orientaciones para la adecuada gestión de ciertas conductas...

• Tiempos y espacios de intimidad.
La intimidad hace falta para crecer. Es necesaria para poder reír, llorar, para estar a gusto, tranquilo o tranquila, hacer sin ser visto, para sentirte protagonista sin tener que dar explicaciones. Para poder estar como te apetezca estar. Lo que no significa que valga todo, por supuesto, **la intimidad ha de tener sus límites y debe ser compatible con la seguridad y la protección.** En cualquier caso, **es importante tener en cuenta que es necesaria incluso cuando no se reclama.**

Y que entre no tener nada de intimidad y poder tener algo, siempre será mejor esta segunda opción. Se deben **proporcionar los espacios y los tiempos adecuados para el disfrute personal** (espacios personales íntimos "para estar a solas", pensar sin que te molesten, sin que nadie te hable, para disfrutar del cuerpo,.... para muchas cosas). La intimidad es imprescindible para el adecuado desarrollo personal y social. El "jardín" de la intimidad se necesita para crecer.

• La intimidad de las palabras.

Además de las conductas, deberemos enseñarles a gestionar las **expresiones verbales.** Se debe procurar **dar mensajes claros y unificados** para que la persona con SPW pueda aprender a **distinguir qué aspectos relacionados con su vida personal** pueden formar parte de las conversaciones diarias y habituales en entornos públicos y cuáles deben pertenecer y gestionarse desde la esfera íntima. Éstas últimas, solamente compartidas con personas de confianza, en escenarios más privados. Se debe evitar que ciertos temas y los asuntos íntimos se compartan de forma indiscriminada en espacios públicos, pero es necesario que la persona con SPW perciba que tiene otros espacios así como interlocutores más adecuados. Recordemos que en apartados anteriores se señalaba que el silencio no es una buena idea.

• Mostrar que se les quiere es también educación sexual.

Un objetivo de la educación sexual es conseguir que todos y todas aprendan a aceptarse. Que sientan que son **verdaderos hombres y verdaderas mujeres.** Por tanto, el primer paso en esa dirección es mostrarles que se les quiere y que se les acepta tal y como son. **Para aceptarse, es preciso sentirse reconocido/a y querido/a tal y como eres.** Para quererles mucho y mostrárselo no es necesario sobre-protegerles (ni dejarles que se salgan siempre con la suya, ni decidir absolutamente todo por ellos/as).

• Autoconcepto y Autoestima.

Niños y niñas con SPW, también crecen y dejan de ser niños. Con la llegada de la adolescencia, habitualmente se exigen cambios "ya no quiero que me veas desnudo", "ya no quiero que me beses o me trates de forma infantil delante de mis amigos y amigas", "ya no quiero que me compres ropa sin tener en cuenta mis gustos",... Todos estos cambios hacen que, poco a poco, donde antes se veía un niño o una niña ahora se empiece a ver un joven que ha crecido. Sin embargo el o la adolescente con SPW, no suele pedir cambios y, por eso, se les sigue viendo como el niño o la niña de siempre. Aunque la realidad es tozuda: si son adolescentes o jóvenes, ya no son niños/as. **Hay que procurar no infantilizar. La infantilización es una de las dificultades para el desarrollo de la persona con SPW,** por tanto habrá que procurar saber evitarla o, en su caso, detectarla para que no vaya a más y eliminarla. **Darles la oportunidad de elegir sobre su imagen personal** (estética: el corte de pelo y peinado, vestido,...) La imagen que mostramos, en definitiva, es una proyección de nuestra personalidad.

• Hacer educación sexual es aprender a crecer con ellos.

Del mismo modo que se les puede (y se les debe) hablar aunque no pregunten, hay que aprender a cambiar nuestros modos y maneras de comportamiento hacia ellos y ellas, aunque no lo exijan. Por ejemplo, se debe respetar su cuerpo desnudo como el de cualquier otra persona adulta, aunque ellos o ellas tampoco

lo reclamen. Se le debe tratar en público como a otros u otras adolescentes. Y por supuesto, se debe procurar que opinen respecto a su estética, su imagen personal y que decidan, hasta donde sea posible, en éste y en el resto de temas. Tomando pequeñas decisiones aprenden que su opinión importa. **Hay que ajustar los comportamientos e interacciones a los diferentes momentos evolutivos que viven las personas con SPW.**

• Relaciones interpersonales.

Algunas conductas que pueden aparecer en las interacciones sociales de forma habitual en edades tempranas, como por ejemplo: tocar el "culete", curiosear debajo de la falda, besos, abrazos, así como otras fórmulas de saludos indiscriminados... pueden resultar graciosas, pero deben ir desapareciendo con el paso del tiempo ya que el entorno va marcando nuevas reglas de interacción social. **Se hace necesario marcar límites y cambiar las reglas y normas sociales.** Niños, niñas y adolescentes con SPW deben conocer e ir incorporando dichas normas sociales en sus círculos de interacción. Es frecuente que con algunas personas con SPW, se les siga permitiendo relacionarse con permisos o licencias sociales que no son propias de su edad. Conductas que, además, con el paso de los años cada vez serán más inapro-piadas. No hay que olvidar que **los niños y las niñas con SPW crecen** y que si se es excesivamente permisivo durante la infancia, después será más difícil reconducir o modificar patrones de comportamientos aprendidos.

• Límites corporales y límites personales.

Otro aspecto a trabajar y a tener en cuenta será el espacio personal, entendido como la distancia que cada persona mantiene al relacionarse con otros sujetos y que le permite interactuar con su entorno de una manera cómoda y adecuada a las circunstancias. Las personas con SPW deben aprender a **identificar y hacer respetar sus propios límites corporales así como reconocer los límites corporales del resto de personas, respetarlos y no invadirlos ni transgredirlos.** Establecer límites corporales, y normas de interacción claras, evitando el permitirles la **trasgresión de límites corporales inadecuados** (accesos corporales a través de roces, pellizcos, caricias en zonas inadecuadas). Siempre con un mensaje directo, unificado y explicando los motivos de lo inadecuado y/o molesto de la conducta. Ejemplo: "No me gusta que..., me molesta que...". **No aprender a respetar límites de los otros puede ocasionarles, en el futuro, situaciones incómodas y problemáticas.**

• Poder opinar y aprender que se le tiene en cuenta.

Del mismo modo que se le han de ofrecer límites por la razón de que no se le debe tratar como si siempre fuera niño o niña, se le ha de procurar ofrecer que pueda expresar su opinión y sus gustos. Que aprenda a decidir y a que se tiene en cuenta sus decisiones. Para que, llegado el momento, sea capaz de decidir y aceptar o rechazar besos o caricias, resulta imprescindible haber aprendido

a decidir sobre su ropa, su peinado, las películas que le gustan o por donde prefiere pasear.

• Ajuste de afectos en función del tipo de relación.

Evitar el gestionar por ellos y ellas las muestras y formas de afecto, procurando que sean las propias personas con SPW quienes decidan con quienes quieren o no hacerlo. Ejemplo: No invitarles, animarles o motivarles con comentarios tipo: "Venga saluda y dale un beso a fulanito". Aprender a identificar y distinguir personas, tipos de relación y situaciones adecuadas y que, así, se eviten generalizaciones de modelos de comportamiento afectivo a otros contextos no conocidos o extraños. **Enseñar y fomentar las interacciones de las personas con SPW para que sean adecuadas dependiendo de la situación y tipo de relación** (persona desconocida - persona conocida), pasando por una graduación que iría desde las normas de buena educación o cortesía a los tratos más afectuosos según proceda. **Ajustar las muestra de afectos y sentimientos en función del tipo de relación** (amigos, novios, familiares, profesionales,...) debe ser un aspecto fundamental a trabajar.

• Aprender a identificar situaciones de riesgo.

Muchos casos de personas con SPW vienen acompañadas de **menor grado de autonomía.** Sin embargo habrá que procurar que alcancen y mantengan tanta como sea posible. Precisamente para que aprendan **a no depender en exceso de las personas del entorno. Para ayudarles a discriminar y a darse cuenta de las intenciones de los demás** y para que puedan negarse a hacer algo que consideren inadecuado o extraño. En definitiva, **enseñarles a marcar límites,** a "decir no", **y a potenciar el que dirijan sus vidas.** Todo esto será posible si pueden expresar sus gustos, tanto lo que les agrada como lo que les desagrada.

• Educar en sexualidad es una responsabilidad compartida.

Todos los padres, madres, familiares deben sentirse preparados y capacitados para la labor. Con un poco de sentido común es fácil entender que **para hacer buena educación sexual no hace falta ser perfectos.** Se puede saber mucho y también se puede contestar "no lo sé". Se puede estar acostumbrado a hablar o se puede hablar poniéndose colorado/a. Se pueden tener las ideas muy claras o se puede pedir ayuda. Lo importante es tener claro que su sexualidad es importante y que se debe educar.

• La importancia y la necesidad de colaborar y coordinar intervenciones.

Las familias se deberían **permitir hablar entre ellas de todo lo relacionado con la sexualidad de sus hijos e hijas con SPW.** Compartir experiencias. Hablar, escuchar y sentirse acogido por otras personas. Es importante la complicidad de la pareja y también la de otros padres y madres que están en circunstancias parecidas. Evidentemente profesionales y familiares pueden y deben coordinarse.

• Pedir ayuda es, muchas veces, lo más sensato.

Mirando hacia otro lado, pocas cosas se resuelven. **Solo se consigue mejorar cuando se es capaz de afrontar las situaciones.** Y una obviedad: todos los grandes problemas, o muchos, empezaron siendo pequeños. Es decir, que no debe esperar a que los problemas "nos superen" para pedir ayuda. Desde el minuto uno se puede acudir a buscar ayuda en los y las profesionales del centro escolar o de la institución que corresponda. Al fin y al cabo todos los agentes implicados en la vida de las personas con SPW comparten objetivos: mejorar la calidad de vida de la personas con SPW.

BIBLIOGRAFÍA

– Rubio, N., De la Cruz, C.(2011) *En el Plural de las Sexualidades. Atender, educar y prestar apoyos a la Sexualidad de las personas con Discapacidad Intelectual o del Desarrollo.* Guía editada por el Real Patronato de Discapacidad, Ministerio Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Editorial Fundadeps. Madrid.

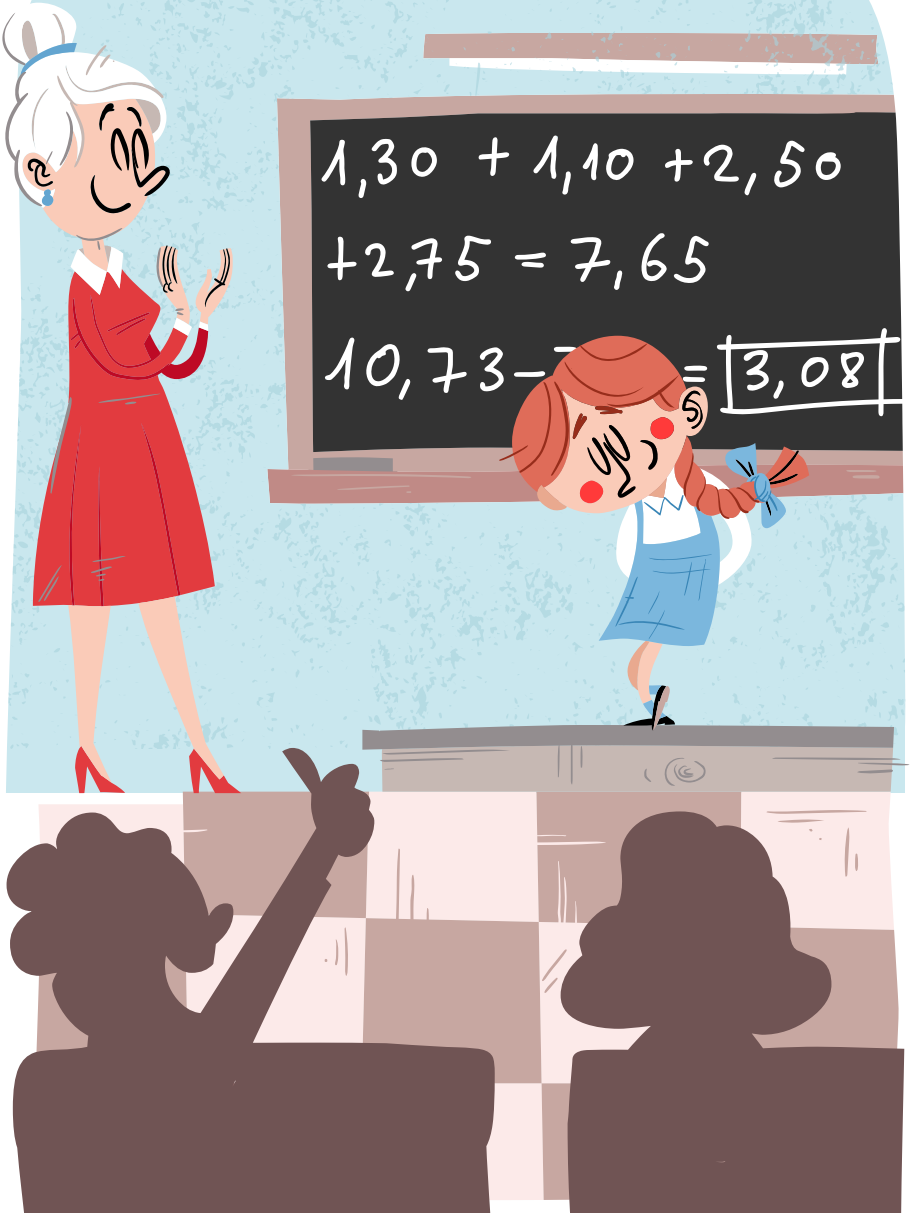
– Rubio, Natalia (2014) Ponencia Clausura del Congreso: *Sexualidad y Enfermedades Raras.* Libro de Actas VII Congreso Nacional de Enfermedades Raras. *Formando Futuro, Mejorando Vidas.* II Simposium Internacional Lipodistrofias VII Encuentro Nacional de Familiares y Afectados por una Enfermedad Rara (p.nº201- 2014). Murcia. Editorial DM.

– Rubio, Natalia (2015) Título ponencia: *Dudas sobre Sexualidad y Discapacidad en Enfermedades Raras. El papel de las Familias en la Educación sexual de los hijos y las hijas con Enfermedades Raras.* Libro de Actas 2015 VIII Congreso Nacional de Enfermedades Raras. *Aunando Experiencias, Promoviendo Realidades.* III Simposium Internacional de Lipodistrofias. I Encuentro de Familiares y Afectados de Nemalínica. (p.nº159- 164). Murcia. Editorial DM.

– Rubio, N., De la Cruz, C., [et. al.] *Buenas prácticas en sexualidad y enfermedades raras : orientaciones éticas para profesionales y familiares en materia de atención, educación y prestación de apoyos a la sexualidad de niños, niñas, adolescentes, jóvenes y personas adultas con enfermedades raras.* [Burgos]. Editorial Sexualidad y Discapacidad, [2017].

– Rubio, Natalia, [et. al.] *Buenas prácticas en sexualidad y diversidad funcional: orientaciones éticas para profesionales y familiares en materia de atención, educación y prestación de apoyos a la sexualidad de jóvenes y personas adultas con discapacidad intelectual* [Burgos]. Editorial Sexualidad y Discapacidad, [2017].

10. EDUCACIÓN



MEDIDAS APLICABLES EN LA ESCUELA A ALUMNOS DIAGNOSTICADOS CON SÍNDROME DE PRADER-WILLI

Amalia Millán Alonso
Licenciada en Filosofía y Ciencias de la Educación. Maestra especializada en Educación Especial.

El contenido de este apartado, no se corresponde con un ideal, sino con la realidad concreta que se lleva a cabo en un Centro Educativo de Infantil y Primaria, público, en Fuenlabrada (Madrid): CEIP Vicente Blasco Ibáñez. Todas las medidas expuestas se han llevado a cabo en alguna ocasión, pero no todas se aplican siempre, dependiendo únicamente de las necesidades concretas que precise el alumno con Síndrome de Prader-Willi (SPW) Las medidas referidas a cualquier **alumno diagnosticado con necesidades educativas especiales** (ACNEE) se llevan a cabo cada curso y forman parte del Plan de Atención a la Diversidad.

Conviene señalar que cuando, como docentes, tenemos un alumno diagnosticado con cualquier síndrome, debemos tener la información de las características concretas de este, y también que no todos los niños diagnosticados con un mismo síndrome muestran las mismas características en el mismo grado.

Estas son medidas que se pueden llevar a cabo en un centro ordinario y que contribuirán a que el alumno con SPW tenga mejor calidad de vida en el centro y a que se genere una buena convivencia en la diversidad. Estas medidas serán a nivel de centro y de aula:

A NIVEL DE CENTRO

Al inicio de curso, antes de iniciar el periodo lectivo con alumnos, **todos** los miembros del Claustro deben conocer, mediante una reunión, las características de los ACNEE del centro, además de otras peculiaridades que pudieran presentar otros alumnos fuera de este perfil, informándose en qué grupo/nivel están cada uno de ellos.

Todos los alumnos, pasarán en mayor o menor medida, tiempo en el centro con todos los miembros del Claustro. Es un grave error pensar y decir que un alumno en concreto es responsabilidad exclusiva de su tutor.

Así justificamos la importancia y la necesidad de esta reunión:

- Cada clase tiene asignada, además del tutor, un número de profesores que imparten diferentes materias.

- Los alumnos, cuando salen al recreo, son cuidados por docentes que puede que no les impartan docencia en ningún momento.

- A lo largo del curso escolar, por ausencia de los profesores de ese aula, se dan lugar las sustituciones que realizará cualquier miembro del Claustro.

- Cada grupo puede tener apoyo, en las salidas extraescolares de profesores que habitualmente no pasan por su aula.

Toda la información referente a los ACNEE la pueden realizar los maestros especialistas en Pedagogía Terapéutica (P.T.) y Audición y Lenguaje (A.L.) si han permanecido en el centro con anterioridad. En caso de nueva incorporación de estos especialistas la realizará cualquier miembro del Claustro que sea conocedor. Esta información se trasladará a cualquier docente que pudiera incorporarse a lo largo del curso. Y también al personal no docente: cobraría especial importancia el personal de desayuno y comedor (cocinera y monitoras) en caso de que el alumno haga uso de alguno de estos servicios de manera temporal o permanente. Se deberá contemplar de manera específica su ubicación en el comedor, responsabilidades…

En ambos casos, el personal, además, deberá recibir toda la información sobre **cómo actuar** ante cualquier conducta no deseada y, sobre todo, debe conocer estrategias que les permitan anticiparse para que dicha conducta no llegue a ocurrir (**prevención**).

Todos los alumnos del centro podrán tomar el almuerzo dentro de su aula antes de salir al recreo, de manera que al compañero con SPW, no le produzca ansiedad ver al resto comiendo, posiblemente productos hipercalóricos a los que no debe

acceder. Además el hecho de tener la facilidad para acceder a una papelera donde pueda haber resto de otros desayunos o comida en el suelo si se le cae a alguien, podría causarle ansiedad y degenerar en un comportamiento más irritable que le impida continuar la dinámica del aula o centro con normalidad.

Es recomendable llevar a cabo programas como **"desayuno saludable",** del cual se beneficiarán todos los alumnos en general y el alumno SPW en particular. En este programa estaría predeterminado qué tomar cada día: lácteos, fruta... circunstancia que conocerían los padres desde inicio de curso. Cualquier otra medida, además de las mencionadas, que se llegasen a establecer en el centro, quedarán recogidas en el Reglamento de Régimen Interior del centro (RRI).

A NIVEL DE AULA

A nivel curricular partiremos del punto en que se encuentre el alumno, teniendo en cuenta sus capacidades y limitaciones. La programación contenida en la adaptación curricular podría variar, a lo largo de cada curso, en función de la evolución del chico/a.

No se plantean medidas curriculares específicas por ser alumno diagnosticado con SPW en particular, sino como alumno con necesidades educativas especiales sea cual sea su diagnóstico. Se atiende a las necesidades individuales de cada uno. Dos alumnos con el mismo diagnóstico no siempre tienen las mismas necesidades, por tanto no se tomarán las mismas medidas.

Ejemplos concretos que se han dado en el centro: puede seguir el nivel curricular del grupo clase e ir "descolgándose" progresivamente del mismo. Esto puede ocurrir en la etapa de Infantil o en la de Primaria.

A continuación enumero medidas que, **con carácter general,** cualquier alumno con necesidades educativas especiales, pudiera precisar a lo largo de su escolaridad:

- Tener en cuenta su ubicación en el aula y ritmo de trabajo.

- Más tiempo en los controles y planificarlos en el horario en el que tendría que salir con un profesor de apoyo.

- No tener en cuenta, de manera exhaustiva, la calidad de la presentación de sus producciones impresas, sino sobre todo la calidad del contenido.

- Puede precisar trabajar habilidades grafomotoras y organización espacial durante más tiempo que el resto de compañeros de la misma edad, e incluso necesitar realizar actividades orales más que escritas. Tal vez sus producciones escritas pudieran ser en soporte informático, si su producción gráfica no fuese legible.

– En actividades de evaluación, pudiera precisar más tiempo, hacerlo sólo de forma oral, o sustituir respuestas desarrolladas por otros formatos como por ejemplo tipo test.

Cada día, al entrar, todos podrán colocar el desayuno en un lugar que será custodiado por la profesora: armario cerrado con llave, ubicación fuera del aula… de manera que al alumno con SPW no le produzca ansiedad saber que en cualquier momento podría acceder a la comida.

En el caso del alumno SPW, es especialmente importante poder anticiparse a la aparición de una conducta no deseada, que puede aparecer cuando no es capaz de razonar, como esperaríamos en un niño de su edad. Como anticipación, suele funcionar, al primer conato de aparición, desviar su atención hacia otra situación que no tenga nada que ver con lo que pudiera ser el desencadenante de la misma.

Cuando no nos hemos podido anticipar y se produce "la explosión emocional" debemos tener previstas ciertas medidas que le saquen cuanto antes de esa situación:

– Lo retiraríamos físicamente del lugar en el que se ha producido el conflicto sin tratar el tema desencadenante.

– Previamente se habrán concretado cuales serán estos lugares que servirán como "refugio", dependiendo de dónde ocurra: aula, patio, comedor…Esta información la tendrá todo el personal de centro, además de saber que no suele beneficiar el hecho de que se acerquen otros profesores a ver qué ocurre. Solo lo harán en caso de que los implicados requieran ayuda.

– Los compañeros de aula también tendrán información sobre cómo actuar: si tienen que pedir ayuda a otro profesor, si tienen que mantener la distancia con el alumno SPW, deben saber que este compañero, incluso cuando no entiendan sus reacciones, no está enfadado con ellos y no es su intención causarles daño alguno. Realmente se trata de un síntoma.

Todos los profesores deben ser conocedores de estas actuaciones, ya que de no ser así podrían llegar a producir daños físicos a compañeros y adultos.

Al inicio del día, en la asamblea se, presenta la secuencia de las diferentes actividades que se darán a lo largo de la jornada (es la forma habitual de trabajo en infantil, pero cobra especial importancia con estos alumnos). En Primaria, también es conveniente que conozcan cómo se van a secuenciar las distintas actividades en el centro. Siempre que en la rutina del día haya un cambio imprevisto, se dará una explicación con toda la antelación que sea posible.

Coordinación como recurso. La coordinación con la familia debe estar presente a lo largo de la escolarización del alumno. No sólo nos referimos a las reuniones colectivas de aula o individuales que debe tener cada tutor, sino a informaciones puntuales sobre aspectos tan importantes como que el niño haya podido hacer una ingesta "no prevista" en el centro. Es recomendable que además estén presentes los maestros de apoyo especialistas en Audición y Lenguaje (A.L.) y Pedagogía Terapéutica (P.T.).

También es importante la coordinación que pudiéramos tener con los servicios externos a la Escuela a los que el alumno pueda estar acudiendo: logopedia, estimulación… y comprobar si todos trabajamos en la misma dirección.

Como docente, creo que la formación total no existe en ningún punto concreto de nuestra carrera. En la **formación permanente** y el reciclaje tenemos que ver una ventana abierta a nuevas y mejores posibilidades de actuación en el aula. Nunca debemos dudar a recurrir a quien corresponda para que nos aporte información-formación y poder mejorar así nuestra práctica docente, como asociaciones, jornadas, seminarios…

Son muchas las ocasiones, en las que los docentes damos a conocer nuestro malestar por la falta de recursos personales, que es evidente en la Escuela en este momento, y que lógicamente afectan a la buena organización y funcionamiento de un centro. Pero a veces olvidamos que unos de los recursos más ricos que existen están en la mano de cada uno de los docentes que formamos la Escuela, me refiero a la **actitud, predisposición y compromiso.** Estos son necesarios para conocer las necesidades individuales, para aceptar que determinados comportamientos de los alumnos pueden no deberse a una mala educación de base, sino a características concretas asociadas a su diagnóstico, y para aceptar que un cambio en nuestra intervención educativa, puede hacer una vida mejor al alumno y como consecuencia, al grupo al que pertenece.

Debemos ser conscientes de que **pequeños cambios,** pueden suponer **grandes logros.**

11. SERVICIOS SOCIALES

DERECHOS DE SUSTENTO PÚBLICO

María Ferrer Oviedo
Grado en Trabajo Social. Trabajadora Social de la Asociación Española Síndrome de Prader-Willi.

Tras la confirmación del diagnóstico, los profesionales y las familias se coordinan para trabajar en equipo con la persona con Síndrome de Prader-Willi (SPW) y así conseguir la evolución más favorable y una mejora en su calidad de vida. Es fundamental, también, que el entorno familiar sea conocedor de los recursos, beneficios y derechos que reconoce la Administración pública y la sociedad para el bienestar de su hijo/a.

Durante este capítulo me centraré en dos procedimientos de crucial importancia y que deben solicitarse, preferiblemente durante el primer año de vida del bebé, para así poder disfrutar de todos los recursos y derechos necesarios desde la edad temprana. Son el reconocimiento del Grado de Discapacidad y el Reconocimiento de la situación de Dependencia.

RECONOCIMIENTO DEL GRADO DE DISCAPACIDAD

En la convención sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad se reconoció que "la discapacidad es un concepto que evoluciona y que resulta de la interacción entre las personas con deficiencias y las barreras debidas a la actitud y al entorno que evitan su participación plena y efectiva en la sociedad, en igualdad de condiciones con las demás".

El Real Decreto Legislativo de 1/2013, de 29 de noviembre por el que se aprueba el Texto Refundido de la Ley General de Derechos de las Personas con Discapacidad y su Inclusión Social añade, además, que "son personas con discapacidad aquellas que presentan deficiencias físicas, mentales, intelectuales o sensoriales, previsiblemente permanentes que, al interactuar con diversas barreras, puedan impedir su participación plena y efectiva en la sociedad, en igualdad de condiciones con los demás".

El reconocimiento del grado de discapacidad igual o superior al 33% legitima los derechos de las personas con SPW y posibilita el acceso a servicios especializados y beneficios económicos en todo el territorio nacional. El equipo de valoración se compone de un médico, psicólogo y trabajador social.

La revisión del grado de discapacidad se realizará tras dos años, como mínimo, desde la resolución del diagnóstico, siempre y cuando no se realice un dictamen definitivo o exista una mejora en las capacidades de la persona con el síndrome o error en el diagnóstico. En este último caso no será necesario agotar el plazo mínimo estipulado.

La obtención del Certificado Oficial del Grado de Discapacidad es un procedimiento gratuito y de carácter personal. La solicitud se realiza a través de los órganos administrativos de cada Comunidad Autónoma y los beneficios se extienden a todo el territorio nacional, algunos son los siguientes:

PRESTACIONES ECONÓMICAS

- Prestación económica por hijo a cargo.
- Pensión no contributiva por invalidez (PNC).
- Prestaciones económicas y sociales para personas con discapacidad.
- Prestaciones familiares: Asignación económica por hijo o menor con discapacidad acogido a cargo, o mayores de 18 años con un grado de discapacidad igual o superior a 65%.

BENEFICIOS FISCALES

- Impuesto sobre la Renta de las Personas Físicas (IRPF).
- Impuesto sobre Sociedades (IS).
- Impuesto sobre Sucesiones y Donaciones.
- Impuesto sobre el Valor Añadido (IVA).
- Impuesto especial sobre determinados medios de trasporte (IEDMT).
- Impuesto sobre Vehículos de Tracción Mecánica (IVTM).

BENEFICIOS EN EL TRANSPORTE

- Tarjeta de estacionamiento para personas con movilidad reducida.
- Reducciones en medios de transporte.

OTROS BENEFICIOS

- Ayudas de carácter individual: tratamientos rehabilitadores, productos de apoyo, accesibilidad y adaptaciones en el hogar, etc.
- Recursos y apoyos educativos.
- Ampliación del periodo de descanso por maternidad.
- Otras ayudas y servicios para el colectivo de personas con discapacidad que se contemplen en los organismos competentes en materia de Servicios Sociales ya sean municipales, autonómicos o estatales, o de la iniciativa privada social.

El acceso a estos beneficios vendrá determinador por el porcentaje de discapacidad que dictamine el equipo de valoración.

RECONOCIMIENTO DEL GRADO DE DEPENDENCIA

La ley 39/2006, de 14 de diciembre, regula las condiciones básicas de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las Personas en Situación de Dependencia. El objetivo de esta ley es garantizar la igualdad real para ejercer el derecho de todos los ciudadanos a la promoción de la autonomía personal y a la atención a las personas en situación de dependencia. Todas las familias, independientemente de su condición socioeconómica, tienen derecho a solicitar el reconocimiento del grado de dependencia.

La situación de dependencia se clasificará en los siguientes grados:

GRADO I. DEPENDENCIA MODERADA

Cuando la persona necesita ayuda para realizar varias actividades básicas de la vida diaria, al menos una vez al día o tiene necesidades de apoyo intermitente o limitado para su autonomía personal.

GRADO II. DEPENDENCIA SEVERA

Cuando la persona necesita ayuda para realizar varias actividades básicas de la vida diaria dos o tres veces al día, pero no requiere el apoyo permanente de un cuidador o tiene necesidades de apoyo extenso para su autonomía personal.

GRADO III. GRAN DEPENDENCIA

Cuando la persona necesita ayuda para realizar varias actividades básicas de la vida diaria varias veces al día y necesite el apoyo continuo de otra persona o tiene necesidades de apoyo generalizado.

Este reconocimiento se solicitará desde el Centro de Servicios Sociales de referencia. La valoración se lleva a cabo en el entorno habitual de la persona, generalmente en su casa, salvo en el caso de menores de 0 a 3 años, que será la familia la que deberá desplazarse al organismo público que proceda.

En función del grado que se otorgue, corresponderán unos u otros servicios. Una vez que conozcamos el grado adjudicado, los profesionales de los centros de Servicios Sociales establecerán un Programa Individual de Atención (PIA) en el que se detallarán los recursos más adecuados a las necesidades de la persona en función de los servicios y prestaciones económicas que le correspondan según su grado. En este proceso siempre se contará con la participación de la familia.

Los grados de dependencia se determinan, a efectos de su valoración, mediante la aplicación del baremo que establecerá los criterios objetivos de valoración del grado de autonomía de la persona y su capacidad para realizar actividades básicas de la vida diaria.

Para recibir un dictamen favorable y ajustado a la realidad de la persona con SPW en relación a los dos procedimientos que hemos comentado, es importante aportar informes médicos, psicológicos y sociales de expertos que conozcan la enfermedad y trabajen con la persona afectada, en los que se reflejen la sintomatología y las características de la persona y el entorno para que, de esta forma, los profesionales valoradores tengan una visión global de la enfermedad y conozcan las complicaciones que pueden aparecer con la aparición de síntomas como la hiperfagia o la lentitud en tareas de la vida cotidiana como la higiene personal o vestido, que generan muchas dificultades en el día a día de la persona dependiente y el entorno familiar. Especialmente porque las personas con SPW llevan a cabo estas tareas pero siempre con la supervisión de un adulto.

Se podrá solicitar la revisión del grado de dependencia si el interesado o la familia así lo desean alegando una de las siguientes causas:

– Mejoría o empeoramiento de la situación de dependencia.

– Error de diagnóstico o en la aplicación del correspondiente baremo.

En el caso de menores de 3 años, la revisión del grado se volverá a realizar cada seis meses en función de la edad y la evolución del niño/a.

Solicitando estos dos procedimientos que hemos comentado durante estas páginas, podremos hacer efectivos los derechos de las personas con SPW, eliminando así las barreas que impiden su inclusión y el desarrollo de sus capacidades, mejorando así su calidad de vida, la de su entorno familiar y por lo tanto el de la sociedad en general.

BIBLIOGRAFÍA

– Ley 39/2006 de 14 de Diciembre que regula las condiciones básicas de promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de Dependencia.

– Real Decreto 1971/1999, de 23 de diciembre, de procedimiento para el reconocimiento, declaración y calificación del grado de minusvalía.

– www.imserso.es

– http://www.dependencia.imserso.es

12. DERECHO

EL PROCEDIMIENTO DE DETERMINACIÓN DE LA CAPACIDAD JURÍDICA, MEDIOS DE APOYO Y SALVAGUARDIAS

José Antonio Daza Espinosa
Abogado colegiado por el Ilustre Colegio de Sevilla. Miembro del foro de asesores jurídicos de la Asociación Española de Fundaciones Tutelares. Colaborador de la Asociación Española Síndrome de Prader-Willi.

1. EL PUNTO DE PARTIDA

Estamos en tiempos de cambio en cuanto al reconocimiento del ejercicio de derechos de las personas con discapacidad. Tanto las personas con discapacidad, como las entidades del tercer sector –sin ánimo de lucro– que promueven los derechos de estas personas, llevaban mucho tiempo reclamando un cambio en nuestra normativa y una adecuación real de la misma a la Convención de la ONU sobre Derechos de las Personas con Discapacidad hecha en Nueva York el 13 de diciembre de 2006, ratificada por nuestro país el 3 de mayo de 2008.

La filosofía de la Convención es considerar que la discapacidad no forma parte de la "esencia" de la persona, sino que solo es una "circunstancia". La "esencia" de toda persona es su dignidad. La "circunstancia" es la discapacidad que, no obstante, puede comprometer aquella, si no se cuenta con los apoyos necesarios para superar las barreras, "debidas a la actitud y al entorno", que se ciernen sobre este colectivo.

Este nuevo marco que establece la Convención supone aplicar un régimen de provisión de apoyos para facilitar que cada persona con discapacidad pueda ejercitar su capacidad jurídica igual que el resto de los ciudadanos, procurando así, mediante los apoyos individualizados y concretos que precise, garantizar el efectivo ejercicio de su capacidad. Hemos pasado de un procedimiento de "incapacitación" a otro de determinación de la capacidad y de provisión de apoyos.

Por tanto, el sistema de la tutela clásica, recogido en la actual redacción del Código Civil como institución de "guarda y protección", ha de transformarse ahora en un sistema individualizado de provisión de apoyos en orden a facilitar el ejercicio de esa igual capacidad que proclama el artículo 12 de la Convención.

A día de hoy, nos encontramos ante la ausencia de una normativa legal adecuada y coherente con lo establecido en la Convención que obligue a los órganos judiciales a dictar de acuerdo con esta. Es nuestro Tribunal Supremo el que en los últimos años, con sus sentencias en esta materia, ha venido "legislando" aplicando los principios de la Convención.

Pero esto no es suficiente, se debe establecer un nuevo sistema legal de provisión de apoyos para la toma de decisiones. Tenemos que pasar de un sistema de protección a uno de promoción.

La modificación de la capacidad hay que entenderla en sentido de posibilitar que personas con necesidades de apoyos puedan actuar a través de sus representantes legales o con la debida asistencia para el ejercicio de sus derechos.

2. ¿SI UNA PERSONA TIENE "MODIFICADA" SU CAPACIDAD JURÍDICA, SIGNIFICA QUE YA NO PUEDE HACER NADA?

La modificación de la capacidad judicial no conlleva la pérdida de derechos, sino que brinda la oportunidad a la persona de ejercer sus derechos y hacer valer sus intereses a través, o con el apoyo, de otra persona.

Además, existen algunos derechos personales que la persona con la capacidad judicialmente modificada conserva siempre que la Sentencia no le prive de ellos expresamente. Se entiende que en este procedimiento judicial debe pedirse, en todo caso, que no se prive a la persona de estos derechos, ya que no es materia del indicado procedimiento. Dichos derechos son:

a) El ejercicio del derecho de sufragio. Cuando la Sentencia no declara lo contrario, la persona con la capacidad judicialmente modificada podrá ejercer su derecho al voto. Sobre este aspecto concreto, está pendiente una reforma de nuestra

Ley Electoral para el mantenimiento del derecho a voto a todas las personas con discapacidad, adecuada al artículo 29 de la Convención y siguiendo las instrucciones del Comité de expertos de la ONU. Se debe permitir a todas las personas con discapacidad el mantenimiento del derecho a votar, removiendo los obstáculos y facilitando los medios necesarios para garantizar dicho derecho.

b) La facultad de hacer testamento notarial. Si la Sentencia de modificación de la capacidad jurídica no se pronuncia sobre esta cuestión y la persona pretende otorgar testamento, el Notario puede autorizar su otorgamiento, cuando dos facultativos por él designados examinen al mismo y respondan de su capacidad para testar en el momento en que desea hacerlo.

c) Derecho a contraer matrimonio. La declaración de modificación de la capacidad jurídica no impide la celebración del matrimonio civil. Corresponde al Juez encargado del Registro Civil, previo informe médico de un especialista, apreciar si el contrayente posee capacidad para prestar su consentimiento.

d) Firmar un contrato de trabajo. Las leyes laborales exigen la plena capacidad de obrar para celebrar un contrato de trabajo. No obstante, en los supuestos de una persona con capacidad modificada, basta con la autorización expresa de su representante legal.

3. ¿POR QUÉ LOS PADRES SE RESISTEN A INICIAR LA MODIFICACIÓN DE LA CAPACIDAD DE SUS HIJOS?

1º Muchos padres creen que perjudica a su hijo, sobre todo en el ámbito laboral (lo que no es cierto).

2º Los que tienen un hijo con discapacidad de "buen nivel" creen que la modificación de la capacidad judicial iguala a todos las personas con discapacidad y que, si no se hace, es que su discapacidad es muy pequeña.

3º Dejadez, prejuicios sociales, temor a que el hijo se dé cuenta y no lo acepte.

4. EL ACTUAL PROCEDIMIENTO DE MODIFICACIÓN DE LA CAPACIDAD JURÍDICA

A día de hoy el proceso de modificación de la capacidad es un proceso cuyo conocimiento está atribuido a la jurisdicción civil, siendo un procedimiento contradictorio, que termina con una sentencia judicial.

Como se trata de un proceso contradictorio, en él tiene intervención la persona con discapacidad. Es decir, la persona con discapacidad puede comparecer en el proceso en su propia defensa y representación, aunque esto no es lo habitual en personas con discapacidad intelectual.

Si la persona con discapacidad no comparece en el juicio en su propia defensa y representación, entonces es defendido por el Ministerio Fiscal; pero, si este fuera el que hubiera promovido el proceso, la Ley obliga a nombrar un defensor judicial, para que en todo caso el interesado esté representado y defendido en el proceso.

El juez tiene la obligación de determinar en la sentencia que declare la modificación de la capacidad, la extensión y los límites de ésta, así como el sistema de apoyos que se va a establecer y la persona/as encargada de prestarlos. Por ello es importante que el juez disponga de la mayor información posible acerca de la persona, de sus capacidades y habilidades, del desarrollo, independencia y madurez de la persona, si tiene sus propios ingresos o no, si es razonable que disponga por sí mismo de dinero hasta una cierta cantidad, etc.

Como el juez no es experto y no cuenta con los medios especializados necesarios, es fundamental que se presenten o soliciten toda clase de pruebas.

Las pruebas que se practican en el proceso básicamente son:

1) Prueba Documental: consistente en los documentos que en su día se aportaron con la demanda, para acreditar la falta de capacidad: certificado literal de nacimiento, informes médicos, informes sociales, certificado de discapacidad y cualquier otro que pueda tener relevancia para decidir sobre la modificación de la capacidad.

2) Audiencia de los parientes más próximos: que serán preguntados sobre la situación de la persona, las capacidades del mismo, necesidades de apoyo y supervisión que presenta y sobre la persona que consideran idónea para ejercer las funciones de tutor o curador.

3) Exploración de la persona por el Médico Forense: que emitirá un informe sobre la enfermedad que presenta el interesado y la incidencia de estos padecimientos en su capacidad de obrar.

4) Examen de la persona por el Juez: que antes de decidir sobre la modificación de la capacidad solicitada, se entrevistará con el interesado formándose una opinión sobre su estado.

Es importante destacar la necesidad de solicitar al Juzgado que se valore la capacidad y, en función del resultado, se establezcan las medidas de apoyo

necesarias para conseguir una sentencia ajustada a las verdaderas necesidades de la persona; hay que conocer con detalle su realidad. Por ello, es imprescindible aportar informes lo más detallados posibles, de los profesionales que tratan con la persona afectada: tanto informes médicos, como psicológicos, sociales, educativos, etc., que pongan de manifiesto la realidad de esa persona concreta, así como para qué se va a solicitar la modificación de su capacidad jurídica y en qué medida esa declaración le va a suponer un beneficio para su vida.

5. PRINCIPALES FIGURAS DE PROTECCIÓN

El Ordenamiento jurídico español cuenta con diferentes figuras de guarda y apoyo en el Código Civil. Las principales son:

DEFENSA JUDICIAL

Es aquella figura jurídica que representará y protegerá los intereses de una persona con modificación de su capacidad jurídica cuando hay algún conflicto de intereses entre el tutor y la persona tutelada o cuando el tutor o curador no cumpla sus funciones. Por otra parte, cada vez que se inicia una demanda de modificación de la capacidad jurídica y establecimiento de apoyos y siempre con el fin de proteger a la persona mientras que se resuelve el procedimiento, se designa este cargo, que se extinguirá una vez finalizado.

ADMINISTRACIÓN DE BIENES

Es una medida cautelar que se suele adoptar con carácter transitorio en los casos en los que aún no se ha resuelto el procedimiento de modificación de la capacidad jurídica y siempre como medida urgente para proteger el patrimonio.

PRÓRROGA O REHABILITACIÓN DE LA PATRIA POTESTAD

A.-Prórroga.

Se da en aquellos supuestos, en los que un menor de edad al que le ha sido modificada su capacidad jurídica, alcanza la mayoría de edad. En este caso, sigue la patria potestad, que se ejerce conjuntamente por ambos padres.

B.-Rehabilitación de la patria potestad.

Se da en aquellos casos en los que un hijo, mayor de edad, soltero y que vive con sus padres, se le ha modificado su capacidad jurídica. Entonces se rehabilita la patria potestad, que es ejercida por los padres. En ambos casos, los padres ejercerán la patria potestad, según lo que disponga la resolución judicial que la establezca, y subsidiariamente, por los artículos que el Código Civil dedica a la patria potestad. En ambos casos, los padres obran por los sujetos como representantes legales, salvo en aquellos actos que, por expresa disposición de la ley o de la sentencia de modificación de la capacidad jurídica del hijo, estos puedan obrar por sí solos.

TUTELA

Cuando no exista ninguna faceta de la autonomía de la persona con discapacidad que esta pueda realizar por sí sola o, cuando menos, auxiliada o supervisada por otra, la guarda legal que corresponde constituir es la tutela. En estos casos, la persona que será designada tutor asume la representación legal de la persona con la capacidad jurídica modificada judicialmente, en la medida que resulte necesaria para los intereses de esta última. El ejercicio de esta representación debe atender a las preferencias de la persona discapacitada, que se puedan haber manifestado con anterioridad o que de algún modo puedan serlo en ese momento, y siempre bajo el control judicial.

Lógicamente, quedan a salvo aquellos actos que la persona con discapacidad solo pueda realizar por sí sola, ya sea por Ley, como los derechos personalísimos, o por la sentencia de modificación de capacidad, como por ejemplo el ejercicio del derecho de sufragio activo. El contenido de la tutela abarca tanto el cuidado y la atención personal como la administración patrimonial.

CURATELA

Se concibe en términos más flexibles, tendrá por objeto la asistencia del curador para aquellos actos que expresamente imponga la sentencia que la haya establecido. Está pensando en modificaciones de la capacidad parciales, en las que la sentencia gradúa el alcance de la modificación de la capacidad y, consecuentemente, determina la competencia del órgano tutelar. Sólo en el caso en que la sentencia de modificación de la capacidad jurídica no hubiese especificado los actos en que deba ser necesaria la intervención del curador se entenderá que ésta se extiende a los mismos actos en que los tutores necesitan, según el Código, autorización judicial, enumerados en el art. 272 CC.

En el código civil no se circunscribe expresamente la curatela a la asistencia en la esfera patrimonial, podría atribuirse al curador funciones asistenciales en la esfera personal, como pudiera ser la supervisión del sometimiento de la persona a un tratamiento médico, muy adecuado cuando carece de conciencia de enfermedad. El curador no suple la voluntad del afectado, sino que la refuerza, controla y encauza, complementando su deficiente capacidad, por lo que su función no viene a ser de representación, sino más bien de asistencia y protección en el concurso que presta su apoyo e intervención para aquellos actos que haya de realizar de la persona con la capacidad judicialmente modificada y estén especificados en la sentencia, los que no tienen que ser específicamente de naturaleza patrimonial.

Para distinguir cuándo procede una institución tutelar u otra, hay que atender a si la sentencia de modificación de la capacidad atribuye al guardador legal la representación total o parcial de la persona con la capacidad judicialmente modificada, pues es ésta la característica diferencial entre la tutela y la curatela. En el primer caso, aunque la representación tan sólo sea patrimonial, debe

constituirse la tutela, aunque sus funciones serán las que se correspondan con la extensión de la modificación de la capacidad.

Sin embargo, en el segundo caso en que no se atribuye representación, procede constituir la curatela, con independencia de si las funciones asistenciales pertenecen a la esfera patrimonial o personal de la persona con la capacidad judicialmente modificada.

La última jurisprudencia de nuestro Tribunal Supremo, entre otras, en sentencias de 20 de octubre de 2015 y 4 de noviembre del mismo año indican que la declaración de la modificación de la capacidad total y absoluta, se debe limitar a casos absolutamente necesarios, inclinándose dicha jurisprudencia por la curatela interpretada a la luz de dicha Convención, en el sentido de no limitarse a la asistencia en la esfera patrimonial, sino atribuyendo al curador funciones asistenciales en la esfera personal.

BIBLIOGRAFÍA

– Convención sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad de la Asamblea General de las Naciones Unidas de 13 de diciembre de 2006.

– Conclusiones de la Jornadas *Derecho a decidir con apoyos* organizadas por la Asociación Española de Fundaciones Tutelares, en Madrid el 6 y 7 de octubre de 2015.

– *Reflexiones sobre aplicación de la Convención Internacional sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad en relación al desempeño de tutela por Fundaciones Tutelares*. Asociación Española de Fundaciones Tutelares. http://fundacionestutelares.org/

– *El tratamiento de la discapacidad en la nueva Ley de Jurisdicción Voluntaria*. Fernando Santos Urbaneja. Responsable de la Sección de Protección de Personas con Discapacidad de la Fiscalía Provincial de Córdoba. Artículo Monográfico. Junio 2016.

– Jurisprudencia del Tribunal Supremo, particularmente, sentencias:

Sentencia 27-11-2014, Sala 1ª, nº 698/2014, rec. 1670/2013. Ponente: Seijas Quintana, José Antonio.

Sentencia 7-7-2014, Sala 1ª, nº 372/2014, rec. 2103/2012. Ponente: Seijas Quintana, José Antonio.

PRADER WILLI
ASOCIACIÓN ESPAÑOLA
(AESPW)

Pfizer

www.pfizer.es

Avda. Europa 20 B. Parque Empresarial La Moraleja
28108 Alcobendas (Madrid)