

Manual de enfermería para el trato hospitalario hacia personas con SPW

Definición del Síndrome de Prader Willi

Características principales del SPW

Etapas principales del SPW

Recomendaciones de trato



C/Arturo Soria 263 B, Bajo B
28033 Madrid
Tel. 91 435 22 50

www.praderwilli.es

fundacion@praderwilli.es

Publicaciones AMSPW
Enero 2010

Definición y características S. de Prader Willi

El *Síndrome de Prader Willi (SPW)*, es una cromosomopatía congénita poco frecuente y compleja localizada en el cromosoma 15. Un "capricho" de la genética (por delección, disomía o imprinting) de origen **desconocido** (como casi todo lo que la acompaña) no hereditaria, que condiciona la vida de 1 persona y su familia, por cada 15.000 nacimientos.

La alteración genética, la afectación del sistema nervioso central y una disfunción del hipotálamo (*situado en la base cerebral, unido a la hipófisis por un tallo nervioso, regula importantes funciones de la vida vegetativa*) son causa de un **metabolismo vital diferente** y de la **compulsión por la comida**. Las personas con Prader-Willi (PW) tienen **adicción** por comer, y **no tienen**, bioquímicamente, **sensación de saciedad**.

En cualquier caso, la manifestación **más evidente** de la persona con PW es el **retraso madurativo**, la **pluridiscapacidad**, (intelectual, sensorial y física) el **sobrepeso** y en muchos casos, la **obesidad mórbida**, con todos los problemas de salud, sociales y psicológicos que ello conlleva.

Entre las características que persisten a lo largo del periodo evolutivo cabe destacar:

- Pluridiscapacidad.
 - Problemas de conducta.
 - Carácter obsesivo.
 - Falta de control de impulsos.
 - Hiperfagia. (ingestas descontroladas de alimentos, sin razón aparente)
- Quizás, menos evidentes son:
- La **dependencia** de un "asistente" las **24 horas al día**. La búsqueda incesante de comida, es una constante, de día y de noche. La necesaria supervisión de sus **comportamientos disruptivos y tener alteraciones de la arquitectura del sueño** (somnolencia diurna, despertares nocturnos...) hacen necesaria la supervisión y asistencia constante.
 - La **hipotonicidad muscular** generalizada, que tiende a mejorar con el tiempo, es otro aspecto con repercusiones importantes, entre las que podemos nombrar: los déficits de motricidad fina y gruesa, escoliosis... o incluso, para la articulación del lenguaje ("falta músculo, sobra grasa").

- La **discapacidad intelectual**, descrita como "leve", por tener habilidades (personas muy manipulativas) y capacidades para aquello que les interesa (entre otros temas, comer!) y sus específicas circunstancias, hace que las personas adultas con SPW presenten un alto riesgo de trastornos psicológicos, más o menos graves.

Etapas principales del SPW

El SPW conlleva consigo una gran cantidad de contradicciones en su repercusión a lo largo de la vida de quién lo presenta. Es por ello que se puede clasificar como alteración compleja y pluridiscapacitante. A pesar de ello, con la atención y cuidados adecuados, las personas con SPW tienen una esperanza de vida igual a la población en general.

Podemos diferenciar claramente y hablar de etapas esenciales en la vida de una persona con PW:

- Neonatología: **primera** etapa, desde el nacimiento hasta los 2/3 años. Importante hipotonía muscular, peso y talla baja, dificultades para la alimentación y problemas respiratorios.
- Etapa infantil: **segunda** etapa, desde 3/4 años hasta los 14/15 años. Desarrollan hiperfagia, persiste la baja estatura, se acrecientan los signos dismórficos (ojos almendrados, manos y pies pequeños, dedos cónicos, boca triangular de carpa) y se hace patente el retraso madurativo y cognitivo. En torno a los seis años se manifiesta obesidad, surgen dificultades en el sueño, somnolencia diurna y la adrenarquia prematura es frecuente. Aparición de rabietas.
- Adolescencia: **tercera** etapa, desde los 15/22 años. La pubertad suele estar retrasada.
- Juventud: **cuarta** etapa, desde los 21/22 hasta 28/30
- Edad adulta: **quinta** etapa.

La genética, ambiente y atenciones en cada una de las etapas, determinarán la evolución en las siguientes.

Recomendaciones de trato

Ante un paciente con SPW, siempre debe tenerse en cuenta que el cuidador principal es el que mejor conoce al paciente, por lo que se debe escuchar las indicaciones de éste.

La persona con SPW colaborará más si se le explica lo que se le tiene que hacer y se le escucha (no debes tratarle como mentiroso, aunque no tomes por cierto y correcto lo que te diga).

En ocasiones debes hablar con el cuidador en privado, ello te evitará alterar al paciente con discusiones inútiles.

No pactes ni prometas cosas que no tengas seguridad de poder cumplir.

Usa solamente en casos excepcionales "chantajear" con chuches o comida (primero pinchamos, después comes).

Si no tienes plena seguridad, **NO te creas que no ha comido nada desde hace ... horas.**

Procura respetar sus horarios de comidas y de descanso, evita despertarlo por algo no imprescindible.

Evita expectativas ante cualquier tentación de localizar comida, aleja de su vista y alcance la comida de pasillos, office, otros pacientes y visitas. Las papeleras y restos de comida también deben estar fuera de su alcance. Son, siempre, elementos estresantes. En ocasiones puede confundir medicación por alimentos o refrescos.

No olvides que la persona con SPW ingresada deberá estar vigilada las 24 h, con proximidad, y para ello su cuidador principal es tu mejor aliado.

Procura que durante su estancia esté entretenido y pueda realizar algún paseo o actividad física.

Las personas con SPW no suelen beber agua voluntariamente, por lo que debes incentivarle y velar para su adecuada ingestión.

Debes vigilar que coma despacio, trozos pequeños y con modales.

Las personas con SPW pueden desarrollar con rapidez complicaciones médicas severas.

Hay factores que pueden causar dificultades, como son:

- Alto umbral de dolor
- Ausencia de vómito
- Temperatura inestable

La respuesta a medicación y tratamientos terapéuticos no suele ser la esperada como con el resto de la población en general.

Las heridas suelen ser un buen lugar para el rascado, déjalas con un acceso difícil mediante apósitos o vendajes. Vigila igualmente vías.

Las vías, aunque no presenten dolor, se estropean rápidamente. Asimismo es difícil su localización.

Evita, en lo posible, esperas prolongadas, pruebas diagnósticas y alargar la estancia hospitalaria. Tienen dificultades con el concepto tiempo, ello puede repercutir en una crisis conductual.

Si tienes en cuenta estos puntos, la estancia de la persona con SPW será mucho más cómoda para todos, incluidos el personal sanitario.

Ante cualquier duda o aclaración, ponte en contacto con la Asociación, estamos para informarte y ayudarte. Gracias.



Hoy en día, aún, nos podemos encontrar con pacientes no diagnosticados de SPW.

El diagnóstico temprano, que sin duda mejora el pronóstico, la aplicación de estrategias orientadas al adecuado control de síntomas, apoyo emocional, comunicación, información, atención a la familia e investigación, son aspectos básicos para conseguirse una mejora importante en las condiciones de vida de la unidad familiar y de las personas con SPW en particular.

En la actualidad, las técnicas de citogenética molecular (Hibridación in situ Fluorescente, FISH - Hibridación Genómica Comparada, CGH) permiten detectar microdeleciones cromosómicas que los estudios cromosómicos prometafásicos pueden no reconocer. Ante una clínica con rasgos dismórficos, defectos congénitos, retraso de crecimiento y discapacidad intelectual, es recomendable realizar estudios de citogenética molecular para detectar posibles microdeleciones cromosómicas.



CONCLUSIONES

No hay un retrato tipo.

La vida de las personas con PW se desarrolla en una continua tensión entre pulsaciones y su frustración. No tienen recursos para regularse. Con límites y afecto, nosotros podemos ayudarlas.

La intuición, lo "normal" no sirve. Son personas extrañamente "especiales", adultos en algunos aspectos, pueriles en otros. Comprenderlas, supone rechazar esquemas habituales.

Ayuda fijar reglas y presentarlas como una contribución a su seguridad y no como régimen sancionador. Con firmeza, con delicadeza, respetando siempre directrices y límites.

Debemos tener todo el equipo una misma actitud, no teniendo actitudes de: rechazo o burla, permisividad excesiva, culpabilizar por sus actos, dar excesivas explicaciones o ninguna y/o mostrar desacuerdos con otro cuidador delante de ellos.

- Evitaremos crisis respetando intervalos de fatiga, no presionando con el tiempo.
- Reduciendo al máximo la incertidumbre y/o utilizar la comunicación gráfica.
- Elogiar sus aspectos positivos. Decir lo que hay que hacer, no lo que no se debe hacer.
- No tendremos una actitud y tono de voz agresivos. Ni confrontación directa.
- Anunciaremos los cambios con antelación pero no demasiada.
- Si hay tensión, tratar de cambiar de tema y proponer una relajación.
- Ante una crisis, recordaremos las reglas sin perder la calma, no entrando a discusión ni cediendo a sus órdenes, antojos, imposiciones,...
- **No discutir o razonar durante la crisis.**

Si persiste o supone riesgo, lo aislaremos con la presencia de un cuidador que no entrará en polémicas y le acompañará dando tiempo a que se calme. Intentaremos una maniobra de distracción.

Dar el relevo a otro cuando nos supere manteniendo una actitud de respeto, con corrección y firmeza sin violencia aunque nos saque de las casillas.

