



Asociación Madrileña
Síndrome de Prader-Willi



Para padres, familiares y cuidadores
de personas con SPW



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

www.praderwilli.es

fundacion@praderwilli.es

Definición del Síndrome de Prader Willi
Características principales del SPW
Etapas principales del SPW
Recomendaciones y consejos

Publicaciones AMSPW
Abril 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 período 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

Ante un persona con SPW, siempre debe tenerse en cuenta que el cuidador principal es el que mejor conoce a la persona, por lo que se deben escucharse 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).

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

Usa solamente en casos excepcionales "chantajear" con chuches o comida.

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. Las papeleras y restos de comida también deben estar fuera de su alcance. Son, siempre, elementos estresantes. En ocasiones pueden confundir medicación por alimentos o refrescos.

Procura que 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.

Evita, en lo posible, esperas prolongadas, tienen dificultades con el concepto tiempo, ello puede repercutir en una crisis conductual.

Si tienes en cuenta estos puntos, la convivencia con la persona con SPW será más agradable para todos.

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

Conclusiones

No hay un retrato tipo

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

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 aptitud de respeto, con corrección y firmeza sin violencia aunque nos saque de las casillas.



La complejidad del SPW nos obliga al resto de la familia a adaptar nuestras actuaciones al nuevo entorno por lo que podemos decir que de forma colateral somos "contagiados". Desde el momento en que entra en nuestras vidas el SPW, y aceptemos la nueva situación, seremos capaces de actuar en consecuencia y conseguir mejores logros.



Consejos prácticos de cómo enfocar una posible educación-habito alimenticio pueden ser:

Ser estrictos con los horarios (momentos estructurados en función de actividades, primero nos aseamos y después desayunamos; después de... comeremos) de comidas: desayuno, media mañana, almuerzo, merienda, cena y en algún caso media noche.

No ofrecer alimentos fuera de hora. NO PICOTEAR en el entorno familiar.

Evitar comidas ricas en grasas y azúcares, incluir fibra que facilite el tránsito intestinal.

No ofrecer premios ni castigos basados en comida

Enseñarle a utilizar los cubiertos bien cogidos y con modales

Enseñarle a saborear y disfrutar de los diferentes alimentos

Debe ir despacio, con trozos pequeños y de uno a uno. NO ENGULLIR (si se le presentan los platos ya cortados los alimentos en trozos pequeños, se les enseña a masticar bien, su sensación de plenitud será mayor)

No olvidar en ningún momento el ejercicio físico (paseos, natación, baile,...) con suavidad, su hipotonicidad muscular no puede sentirse sobrecargada.

En todas las familias con algún hijo con SPW, el mejor apoyo que les podemos ofrecer, es comer una comida sana y equilibrada, dando el valor necesario a una alimentación adecuada y respetando las necesidades particulares de cada miembro familiar.

En el caso de familias con más hijos en edad de crecimiento, debemos velar también por los aportes calóricos necesarios de estos. Ya hemos conocido casos de hermanos que han sufrido desnutrición por el hecho de no contemplar, inconscientemente, sus propias necesidades nutritivas.

