

# GUIA DE ACTUACION EN EL SINDROME PRADER-WILLI

Guía dirigida a personal sanitario para el adecuado conocimiento y manejo de una enfermedad poco frecuente llamada Síndrome Prader-Willi

Yo soy lo que soy:  
un individuo,  
único y diferente.

Charles Chaplin



## AUTORÍA

**GRUPO DE TRABAJO** Elena Mourelo Alvarez • Mónica Ruiz Ortega • Luisma Sandonis Ruiz • Itxaso Sainz Lobato • Izaskun San Millán De Clascá • Enfermeros del Hospital Universitario de Cruces HUC. Osakidetza OSI Ezkerraldea-Enkarterri. Cruces

**ILUSTRACIONES Y DISEÑO** Eider Eibar Zugazabeitia

**COORDINACIÓN Y APOYO METODOLÓGICO** Marta López De Argumedo González De Durana. OSTEBA - Dirección de Investigación e Innovación Sanitaria. Departamento de Salud Del Gobierno Vasco. Vitoria-Gasteiz

**REVISIÓN EXTERNA** Amaia Vela Desojo. Médico Endocrino Infantil del HUC. Osakidetza OSI Ezkerraldea-Enkarterri-Cruces • M<sup>a</sup> Asun García Martín. Jefe de Servicio biblioteca Amaia Vela Desojo. Médico Endocrino Infantil del HUC. Osakidetza OSI Ezkerraldea-Enkarterri-Cruces • M<sup>a</sup> Asun García Martín. Jefe de Servicio Biblioteca de Ciencias de la Salud del HUC. Osakidetza OSI Ezkerraldea-Enkarterri-Cruces • M<sup>a</sup> Jesús Martínez González. Jefe de Neuropediatría del HUC. Osakidetza OSI. Ezkerraldea-Enkarterri-Cruces • Aurora Rustarazo Garrot. Psicóloga de la Asociación Española Síndrome Prader-Willi (AESPW) • Cristina Quesada Ramos. Responsable de Enfermería del Centro de Salud Buenavista-Portugalete. Osakidetza OSI. Ezkerraldea-Enkarterri-Cruces • M<sup>a</sup> Asun López Ariztegui. Servicio de Genética del HUC. Osakidetza OSI. Ezkerraldea-Enkarterri-Cruces

**DECLARACIÓN DE INTERÉS** Los autores declaran no tener conflicto de intereses

**FINANCIACIÓN** Esta guía ha sido financiada por el Hospital Universitario de Cruces. Osakidetza OSI. Ezkerraldea-Enkarterri-Cruces

## AGRADECIMIENTOS

Maite Barrena Sarachaga. Directora de Enfermería del HUC. Osakidetza OSI Ezkerraldea-Enkarterri-Cruces • Santiago Rabanal Retolaza. Director Gerente del HUC. Osakidetza OSI. Ezkerraldea-Enkarterri-Cruces • Noelia Mateo Urquijo. Enfermera del HUC. Osakidetza OSI. Ezkerraldea-Enkarterri-Cruces • Marta Pérez De Saracho Taramona. Médico Pediatra del Centro de Salud Buenavista, Portugalete. Osakidetza OSI. Ezkerraldea-Enkarterri-Cruces • Sonia Gatzambide Sáenz. Jefe de Servicio de Endocrinología del HUC. Osakidetza OSI. Ezkerraldea-Enkarterri-Cruces • Eugenia García Durruti. Médico Anestesista del HUC. Osakidetza OSI. Ezkerraldea-Enkarterri-Cruces • Manuel Errézola Saizar. Dirección de Planificación, Ordenación y Evaluación Sanitaria-Departamento de Salud, Gobierno Vasco • Mariví Mollinedo González. Enfermera de la Unidad Neonatal del HUC. Osakidetza OSI. Ezkerraldea-Enkarterri-Cruces • Maite Gutiérrez Guerra. Técnico en Dietética y Nutrición. Enfermera del HUC. Osakidetza OSI. Ezkerraldea-Enkarterri-Cruces • Raquel Benito Ruíz De La Peña. Técnico Superior de Organización. Unidad de Innovación. Osakidetza OSI. Ezkerraldea-Enkarterri-Cruces • Carlos Mourelo Carballo. Médico Pediatra en el Centro de Salud Javier Sáenz de Buruaga. Osakidetza OSI Bilbao Basurto • José Ramón Sánchez Isla. Enfermero en la Sección de Promoción de la Salud. Área de Salud y Consumo. Ayuntamiento de Bilbao • María García Franco. Enfermera Clínica de la Unidad Neonatal del HUC. Osakidetza OSI. Ezkerraldea-Enkarterri-Cruces.

Queremos hacer una mención especial a Marta López De Argumedo González De Durana, Amaia Vela Desojo y M<sup>a</sup> Asun García Martín por implicarse en esta guía a lo largo de todo el proyecto más allá de lo meramente profesional. Gracias por compartir nuestra ilusión.

También a los demás revisores externos por dedicarnos su tiempo y conocimientos desinteresadamente. Al personal de Consultas Externas del HUC por sus sugerencias y aportaciones importantes.

Agradecemos el respaldo de las sociedades colaboradoras así como del HUC que, además, nos ha financiado.

A Eider Eibar Zugazabeitia por conectar tan fácilmente con nuestro trabajo y transformarlo en un mensaje visual y atractivo.

Y, por supuesto, nuestro mayor agradecimiento a los protagonistas de esta historia: Paula, Libertad, Marina, Jon, Marcos y Paula, y a sus familias por su colaboración con sus comentarios y opiniones sobre el entorno hospitalario visto desde primera persona.

## SOCIEDADES COLABORADORAS

Asociación Española Síndrome Prader-Willi (AESPW) // Academia de Ciencias de Enfermería de Bizkaia (ACEB) // Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER País Vasco)

**Esta guía debe citarse de la siguiente forma:**

Mourelo Alvarez E, Ruiz Ortega M, Sandonis Ruiz LM, Sainz Lobato I, San Millán De Clascá I. Guía de actuación en el Síndrome Prader-Willi. Guía dirigida a personal sanitario para el adecuado conocimiento y manejo de una enfermedad poco frecuente llamada Síndrome Prader-Willi. Febrero, 2017.

## PRÓLOGO

Cuando me pidieron hacer el prólogo de esta guía sobre el buen manejo del Síndrome Prader-Willi no pude sentirme más que halagada y afortunada, ya que se trata de una patología que me ha intrigado desde mis comienzos y que es sorprendente en sus manifestaciones a lo largo de la vida.

Es una guía nacida de la necesidad y de la intención de tratar a estos pacientes y a sus familias lo mejor posible. Solamente a través de un mayor conocimiento de esta enfermedad se dará un mejor cuidado, más personal y más humano.

No puedo dejar de expresar mi admiración al tesón de unos padres que se enfrentan a una enfermedad camaleónica y agotadora. Se supera un primer obstáculo con éxito y aparece uno nuevo, diferente al anterior y al que ha de llegar y, en mi experiencia, superan las pruebas con una sonrisa, con fortaleza y esperanza. Por ello, con iniciativas como esta, conseguiremos que la enfermedad no se quede en el seno de la familia sino que se comparta y esto siempre enriquece.

Admiro profundamente a estos niños. Todos aquellos con enfermedades crónicas siempre sorprenden por su fortaleza, pero estos, además de tener “problemas físicos”, presentan unas características cognitivas especiales como son la dificultad en la comprensión del lenguaje y la aplicación de las reglas sociales que dificulta la relación con los demás. En la actualidad los problemas de relación escolar se han convertido en el pan de cada día, ¿os imagináis estos niños con ausencia de “el sentido figurado” y escasa capacidad de resolución de conflictos? Tenemos que evitar que la FALTA DE CONOCIMIENTO de esta enfermedad dificulte la relación de estos niños en el parque, en la escuela, en el conservatorio, en el instituto o dónde quiera que vayan. Esta guía es una buena herramienta para ello.

¿Cómo es posible que la ausencia de expresión de un trocito de ADN que nos transmite el padre sea capaz de provocar una enfermedad tan compleja? Aunque todavía falta mucho, hemos avanzado considerablemente y no hay duda de que, en unos años, aunando esfuerzos investigadores clínicos y básicos junto con las familias, seremos capaces de conocer el camino desde el gen hasta cada una de las disfunciones hipotalámicas. iremos pasito a pasito como se ha hecho hasta ahora pero con firmeza, esfuerzo y búsqueda de financiación hasta conseguirlo. Mientras “estos hitos” vayan llegando y LLEGARÁN, NO HAY DUDA, a través de instrumentos como esta guía todos conoceremos mejor sus anhelos, miedos y CAPACIDADES ALUCINANTES... porque conociéndolos mejor los podremos descubrir y así se sentirán más comprendidos, mejor cuidados y MÁS VALORADOS.



Depende de qué hospital. En unos muy bien y en otros fatal.

Marina • 12 años

El hospital no me gusta nada, pero la gente que trabaja allí mucho.

Jon • 16 años

No me explicaban lo que iban a hacerme cuando venían a curarme eso no me gustaba, no me preguntaban si me dolía. Yo oía llorar a otros niños que estaban en el hospital y me preocupaba y me daba pena, no sabía que les pasaba o si les estaban haciendo daño.

Libertad • 29 años

Estuve en el hospital, lo pasé muy mal, pero las enfermeras me trataron como un hijo más.

Marcos • 16 años

Me tratan muy bien en el hospital. Pero no me gusta que cuando estoy con mi enfermera entre otra persona a la habitación cuando estoy con ella.

Paula • 15 años

A mí los hospitales me parecen muy buen invento, que nos ayudan a mejorar la salud. Aunque es normal que se sienta miedo al llegar, el trato y cuidado es fantástico. Gracias a todos los que trabajan en ellos por devolvernos la esperanza.

Paula • 15 años



# Índice

1. INTRODUCCIÓN	5
1.1. Enfoque y justificación.....	7
1.2. Objetivos.....	8
1.3. Metodología.....	9
1.4. Niveles de evidencia y fuerza de las recomendaciones.....	9
2. QUÉ ES EL SÍNDROME PRADER-WILLI (SPW).....	10
3. CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DEL SPW.....	12
3.1. Características clínicas en función de la edad.....	12
3.2. Fenotipo conductual.....	15
3.3. Hiperfagia.....	22
3.4. Características psicopatológicas.....	24
3.5. Convulsiones.....	27
3.6. Sexualidad.....	29
4. DETECCIÓN Y DIAGNÓSTICO DEL SPW.....	32
4.1. Diagnóstico clínico.....	32
4.2. Diagnóstico genético.....	36
4.3. ¿Qué beneficios se obtienen de un diagnóstico precoz en el SPW?.....	41
5. TRATAMIENTO.....	44
5.1. ¿Qué ventajas tiene el tratamiento con hormona del crecimiento en los pacientes con SPW?.....	44
5.2. ¿Qué fármacos son eficaces para el tratamiento de la hiperfagia en el SPW?.....	52
5.3. ¿Qué medidas no farmacológicas son útiles para controlar la hiperfagia y la obesidad en el SPW?.....	54
6. PLAN DE CUIDADOS DE ENFERMERÍA.....	58
7. SPW EN URGENCIAS.....	63
8. SPW EN QUIRÓFANO.....	68
9. SPW EN HOSPITALIZACIÓN.....	79
9.1. En la unidad Neonatal y Lactantes.....	79
9.2. A partir de 2 años.....	80
10. SPW EN ATENCIÓN PRIMARIA Y CONSULTAS ESPECIALIZADAS.....	85
10.1. Dieta hipocalórica.....	87
10.2. Control del tratamiento con hormona del crecimiento.....	89
10.3. Control de la aparición de osteoporosis.....	89
10.4. Control de la aparición de escoliosis.....	89
11. EL PAPEL DE LA FAMILIA.....	93
12. CONCLUSIONES GENERALES.....	95
13. RECURSOS ELECTRÓNICOS.....	97
ANEXOS	
ANEXO 1. DESCRIPCION DE LAS REVISIÖNES SISTEMATICAS REALIZADAS	
*Ver documento PDF "Síndrome Prader Willy-ANEXOS/ANEXO 1"	

# 1. Introducción

## 1.1. Enfoque y justificación de esta guía

En el mundo hay entre 350.000 y 400.000 personas con Síndrome Prader-Willi (SPW) (2). La variabilidad clínica del síndrome hace que los afectados necesiten múltiples y diferentes cuidados a lo largo de su vida. Por lo tanto, muchas serán las ocasiones en las que estas personas tengan que acudir a los centros sanitarios.

Cuando un profesional sanitario ha de tratar a una persona con una enfermedad poco frecuente como el SPW, a menudo se encuentra con su propio desconocimiento unido a la gran falta de información sobre este tipo de patologías. Ésto dificulta de forma importante su trabajo y puede generar frustración y sensación de impotencia en el profesional. Además, el paciente y su familia o allegados sienten inseguridad y con frecuencia se ven obligados a ser los portadores de la información sobre su propia enfermedad. Según un estudio realizado para conocer las necesidades socio-sanitarias de los pacientes con enfermedades raras, el 72% considera que al menos alguna vez ha sido tratado de un modo inadecuado por algún profesional sanitario como consecuencia de su enfermedad, principalmente por falta de conocimientos sobre la misma (el 56%) (1,3).

Es nuestro deber como profesionales proporcionar a nuestros pacientes los cuidados que necesitan, pero si desconocemos cuáles son las características de su enfermedad o las actividades mediante las cuales podemos beneficiarles, difícilmente podremos cumplir con nuestro objetivo de dar a estas personas los cuidados de calidad que necesitan y merecen. Al ser el SPW una enfermedad poco común, compleja y con unas características particulares, consideramos necesario dotar al personal de enfermería y resto de profesionales sanitarios de una ayuda en forma de guía, que oriente sobre las características principales de la enfermedad, así como sobre las prácticas más adecuadas para proporcionar unos cuidados de calidad a estos pacientes.

## BIBLIOGRAFÍA

1. FEDER: Federación Española de Enfermedades Raras [Internet]. [Acceso 13 de mayo de 2016]. Disponible en: <http://www.enfermedades-raras.org>
2. Scheimann AO. Epidemiology and genetics of Prader-Willi syndrome. [Monografía en Internet]. In: UpToDate, Post TW (Ed), UpToDate, Waltham, MA. [Acceso 13 de mayo 2016]. Disponible en: <http://www.uptodate.com>
3. Estudio de Necesidades Sociosanitarias de las personas con enfermedades raras en España (Estudio ENSERio) Federación Española de Enfermedades Raras (Feder) y Obra Social Caja Madrid. 2009

## 1.2. Objetivos

Esta guía se concibe como un instrumento de ayuda al profesional de enfermería y resto del personal sanitario en la toma de decisiones tanto en la planificación como en la aplicación de los cuidados a personas con SPW. Así, nos hemos fijado los siguientes objetivos:

- Proporcionar información adecuada sobre el SPW, que pueda suplir el déficit de conocimiento en relación a esta enfermedad poco frecuente y de este modo reducir las complicaciones derivadas de un manejo incorrecto.
- Establecer un conjunto de recomendaciones basadas en la mejor evidencia científica disponible que permitan unificar criterios de actuación en personas con SPW.
- Favorecer los cuidados de enfermería de calidad y su adaptación a la situación clínica particular de las personas con SPW que son atendidas en los diferentes ámbitos sanitarios (urgencias, hospitalización, quirófano, atención primaria y consultas especializadas).

Con estos objetivos se pretende:

- Mejorar la seguridad de los pacientes con SPW al ser atendidos en las diferentes áreas sanitarias.
- Mejorar la calidad de vida de las personas con SPW y de sus familias.
- Mejorar la confianza del personal de enfermería al administrar los cuidados necesarios a personas con SPW.

Aunque esta guía va dirigida fundamentalmente a profesionales de enfermería que desarrollan su actividad tanto en el ámbito hospitalario como en atención primaria, sabemos que el abordaje terapéutico en el SPW es complejo y debe incluir un conjunto de intervenciones llevadas a cabo por un equipo multidisciplinar. Dado el contenido del documento elaborado, creemos que podría ser útil para otros profesionales sanitarios, sociales, laborales o educadores que puedan prestar sus servicios a estas personas. Además, también puede servir a equipos con responsabilidad en la planificación y gestión de los recursos socio-sanitarios.

### 1.3. Metodología aplicada en el desarrollo de esta guía

Esta guía se ha realizado mediante revisiones de la literatura científica que recogen el conocimiento más actual sobre este síndrome. Estas revisiones se han realizado mediante la aplicación de estrategias de búsquedas en las bases de datos biomédicas y de enfermería más importantes.

En el desarrollo de la guía hemos empleado una metodología mixta:

- Para las preguntas de investigación referentes a intervenciones terapéuticas o diagnósticas se han realizado revisiones sistemáticas que han precisado de un método de investigación explícito basado en el método propuesto por la Scottish Institute Guidelines Network (SIGN) y que incluye las siguientes fases: 1. Definición de preguntas de investigación según el esquema PICO (población, intervención, comparación y outcomes o resultados), 2. Aplicación de estrategias de búsquedas adaptadas a cada base de datos consultada, 3. Realización de una lectura crítica de los artículos encontrados con el fin de conocer su validez, 4. Resumen en “Tablas de evidencia” de la información encontrada en los estudios y 5. Elaboración de recomendaciones basadas en la evidencia mediante un proceso de “Juicio ponderado” que analiza tanto la evidencia disponible como las condiciones de aplicación en nuestro contexto. El proceso de elaboración para cada una de las preguntas de investigación planteadas se resume en el Anexo 1.
- En el resto de la guía hemos realizado una búsqueda muy sensible revisando todos los documentos actualizados y válidos que hemos encontrado sobre este síndrome, tanto en formato electrónico como documentación escrita.

Así mismo se ha recurrido a páginas web de asociaciones y a las propias publicaciones divulgativas de dichas asociaciones.

Las recomendaciones controvertidas o con ausencia de evidencia se han resuelto por consenso del grupo elaborador de la guía basándonos en nuestra experiencia y conocimientos sobre el tema. Además, hemos contado con el asesoramiento y revisión de un grupo de profesionales expertos colaboradores entre los que se encuentran pediatras, endocrinólogo, anestesista, etc.

### 1.4. Niveles de evidencia y fuerza de las recomendaciones (1,2)

NIVELES DE EVIDENCIA	
1++	Meta-análisis, revisión sistemática de ensayos clínicos o ensayo clínico con muy bajo riesgo de sesgos.
1+	Meta-análisis, revisión sistemática de ensayos clínicos o ensayo clínico con bajo riesgo de sesgos.
1-	Meta-análisis, revisión sistemática de ensayos clínicos o ensayo clínico con alto riesgo de sesgos.
2++	Revisiones sistemáticas de alta calidad de estudios caso-control o estudios de cohortes. Estudios caso-control o de cohortes de alta calidad con muy bajo riesgo de sesgos y una alta probabilidad de relación causal.
2+	Estudios de cohortes o de casos y controles bien realizados con bajo riesgo de sesgo y con una moderada probabilidad de establecer relación causal.
2-	Estudios de cohortes o de casos y controles con alto riesgo de sesgo y riesgo significativo de que la relación no sea causal.
3	Estudios no analíticos, por ejemplo series de casos, informes de casos, etc.
4	Opinión de expertos.

### GRADOS DE RECOMENDACIÓN

A	Al menos un meta-análisis, revisión sistemática o ensayo clínico aleatorizado clasificado como 1++ y directamente aplicable a la población diana ó Evidencia procedente de estudios clasificados como 1+, directamente aplicables a la población diana y que presentan consistencia en los resultados
B	Evidencia procedente de estudios clasificados como 2++, directamente aplicables a la población diana y que presentan consistencia en los resultados ó Evidencia extrapolada a partir de estudios clasificados como 1++ o 1+
C	Evidencia procedente de estudios clasificados como 2+, directamente aplicables a la población diana y que presentan consistencia en los resultados ó Evidencia extrapolada a partir de estudios clasificados como 2++
D	E evidencia nivel 3 ó 4; ó Evidencia extrapolada de estudios nivel 2+

### BIBLIOGRAFÍA

1. Scottish Intercollegiate Guidelines Network. SIGN50; A guideline developers' handbook (Publication nº 50). Edinburgh: SIGN: Revised edition 2011. Disponible en: [www.sign.ac.uk/guidelines/fulltext/50/index.html](http://www.sign.ac.uk/guidelines/fulltext/50/index.html)
2. Scottish Intercollegiate Guidelines Network.; A guideline developers' handbook (Publication nº 50). Edinburgh: SIGN: 2001. Disponible en: [www.sign.ac.uk/pdf/sign50.pdf](http://www.sign.ac.uk/pdf/sign50.pdf)

## 2. Qué es el Síndrome Prader-Willi (SPW)

7%

El SPW es una enfermedad producida por una alteración genética, generalmente no hereditaria y poco frecuente, que da lugar a un cuadro clínico muy complejo y que presenta gran variabilidad.

Se estima una prevalencia al nacimiento de 2,8/100.000 (6), por lo que este síndrome se engloba dentro de las denominadas “Enfermedades Raras”. En la Unión Europea se define como **“Enfermedad Rara”** aquella que presenta una prevalencia inferior a 5 casos por 10.000 habitantes. Estas enfermedades, aunque consideradas infrecuentes, de forma global afectan a un alto número de personas, concretamente al 7% de la población mundial según la Organización Mundial de la Salud (OMS). En España más de 3 millones de personas están afectadas por alguna de estas enfermedades (7).

Las “Enfermedades Raras” se caracterizan no sólo por su baja prevalencia, sino también por su relevancia clínica, es decir, son enfermedades que pueden poner en peligro la vida de las personas afectadas o conllevan una discapacidad crónica o grave, con una merma importante de la calidad de vida de los pacientes (7).

De las más de 7.000 enfermedades raras admitidas por la OMS, sólo se dispone de conocimiento detallado sobre 1.000 de ellas. Esta falta de conocimiento puede retrasar el diagnóstico de la enfermedad, así como la atención sanitaria e incluso puede dar lugar a tratamientos inadecuados. Además, la falta de información y de apoyo a los pacientes y a sus allegados, conllevan en ellos mayor ansiedad y menor calidad en la asistencia (7).

El SPW es una enfermedad congénita causada por una alteración genética del cromosoma 15, descrita por los doctores Prader, Labhart y Willi en 1956. Esta patología se da por igual en ambos性es y en todas las razas. Esta alteración genética da lugar a cambios en la función del hipotálamo, lo que causa un metabolismo vital diferente, con hipotonía muscular, talla baja, compulsión por la comida y falta de sensación de saciedad. Otros síntomas importantes también son el retraso psicomotor en diferentes grados y problemas de comportamiento.

Otras características a tener en cuenta a la hora de atender a estas personas son las reacciones negativas a medicaciones, el alto umbral del dolor, los problemas gastrointestinales y respiratorios, la ausencia de vómito y la temperatura corporal inestable (1,2,3,4,5,8).



### BIBLIOGRAFÍA

1. Scheimann AO. Clinical features, diagnosis, and treatment of Prader-Willi syndrome. [Monografía en Internet]. In: UpToDate, Post TW (Ed), UpToDate, Waltham, MA. [Acceso 13 de mayo de 2016]. Disponible en: <http://www.uptodate.com>
2. The Committee on Genetics. Health supervision for children with Prader-Willi Syndrome. Pediatrics. 2011 Jan; 127(1):195-204
3. Eiholzer U. El Síndrome de Prader-Willi. Suiza. Karger; 2006
4. AESPW: Asociación Española Síndrome Prader-Willi [Internet]. Madrid [acceso 23 de mayo de 2016]. Alerta Médica Síndrome de Prader Willi por Médicos especialistas en el Síndrome de Prader Willi. Disponible en: <http://www.aespw.org/export/sites/aespw/.content/Documentos/IPWSO-0-Alerta-medica.pdf>
5. OMIM [Internet]. [Actualizado el 11 de abril de 2015; acceso 14 de mayo de 2016]. Disponible en : [www.omim.org](http://www.omim.org)
6. Orpha.net: Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos [Internet]. [actualizado en marzo 2016; acceso 18 de mayo de 2016]. Prevalencia de las enfermedades raras. Informes de Orphanet. Disponible en: [http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ES/Prevalencia\\_de\\_las\\_enfermedades\\_raras\\_por\\_orden\\_alfabetico.pdf](http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ES/Prevalencia_de_las_enfermedades_raras_por_orden_alfabetico.pdf)
7. FEDER: Federación Española de Enfermedades Raras [Internet]. [Acceso 13 de mayo de 2016]. Disponible en: <http://www.enfermedades-raras.org>
8. Scheimann AO. Epidemiology and genetics of Prader-Willi syndrome. [Monografía en Internet]. In: UpToDate, Post TW (Ed), UpToDate, Waltham, MA. [Acceso 13 de mayo de 2016]. Disponible en: <http://www.uptodate.com>

# 3. Características clínicas del SPW

En este apartado se analizan las siguientes características clínicas del SPW:

- Características clínicas en función de la edad.
- Fenotipo conductual.
- Hiperfagia.
- Características psicopatológicas.
- Convulsiones.
- Sexualidad.

## 3.1. Características clínicas en función de la edad

El SPW presenta una serie de características clínicas que van cambiando en función de la edad de la persona afectada. La mayoría de los síntomas no desaparecen conforme el niño se va desarrollando, sino que los síntomas nuevos se van sumando a los anteriormente establecidos. Como excepción, la hipotonía suele mejorar a partir de los 2-3 años, en general como consecuencia del tratamiento con hormona del crecimiento (GH) (2).

Los síntomas y características más frecuentes en cada etapa del desarrollo son las siguientes (1,2,3):

### • Período fetal y neonatal:

- Movimientos fetales disminuidos.
- Elevada incidencia de cesáreas.
- Hipotonía.
- Succión débil, dificultad para ganar peso.
- Hipoplasia genital, criotorquidia.
- Llanto débil o ausente.
- Pie equinovaro.
- Displasia de caderas.



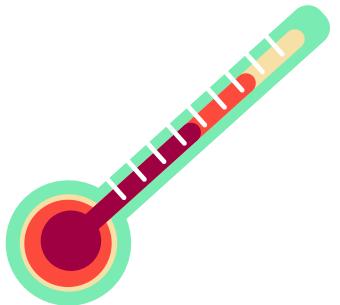
### • Hasta los 3 años:

- Talla baja, niveles de GH disminuidos.
- Ojos almendrados y claros.

- Boca triangular.
- Diámetro bitemporal estrecho.
- Manos pequeñas con dedos en forma de cono y borde cubital recto.
- Hipopigmentación de piel y cabello.
- Estrabismo.
- Retraso psicomotor.
- Retraso en el lenguaje.
- Retraso del crecimiento.
- Temperatura inestable.
- Saliva espesa.
- Trastornos respiratorios: síndrome de apnea obstructiva (SAOS), infecciones graves y de repetición, hipoventilación central...
- Dificultad para canalizar vía venosa por el aumento de la grasa corporal.
- Obesidad incipiente.
- Umbral del dolor alterado.
- Metabolismo lento.

### • Desde los 3 años hasta la adolescencia:

- Miopía.
- Incidencia elevada de caries.
- Dificultad para vomitar.
- Escoliosis.
- Obesidad central si no se controla.
- Metabolismo lento.
- Trastornos del tránsito intestinal.
- Adrenarquia precoz idiopática.
- Hiperfagia, búsqueda y obsesión por la comida.
- Autolesiones por rascado de piel.
- Dificultad para modular las emociones.
- Dificultad ante las transiciones y los cambios repentinos.
- Alteraciones del comportamiento: rabietas con arranques violentos (tantrums), labilidad emocional, comportamiento obsesivo-compulsivo, rituales, tendencia a discutir y llevar la contraria, carácter inflexible y manipulador, repetición de frases o actos, acumulación y hurto de objetos, obsesión por el orden, compor-



tamiento autolítico...

- Defectos en la articulación de palabras, trastorno del lenguaje.
- Alteraciones del sueño.
- **Adolescencia y edad adulta:**
  - Maduración gonadal incompleta o retrasada con signos de retraso puberal.
  - Osteoporosis.
  - Patologías asociadas a la obesidad: hipertensión arterial (HTA), Diabetes Mellitus tipo II, enfermedades cardiovasculares.
  - Hiperfagia, que es compulsiva, fuente de frustración y de ansiedad
  - Trastornos psicóticos y afectivos.
  - Frustraciones.
  - Dificultad en la evaluación de síntomas por elevada incidencia de somatización, elevado umbral del dolor, ausencia de vómitos y mala termorregulación corporal.

### 3.2. Fenotipo conductual

El fenotipo conductual es un patrón característico de conducta asociado a un síndrome, que no es aprendido y que resulta de una lesión orgánica. Esta conducta abarca aspectos cognitivos, lingüísticos y sociales. Tiende a aumentar con la edad afectando a las áreas cognitivo-conductual, emocional, familiar y social (1,2,3).

En el SPW se da un fenotipo conductual característico que varía en función de la edad. Así, en edades menores de 5 años suelen ser niños alegres, afectuosos y cooperadores que presentan problemas motores, de alimentación y dificultades cognitivas. Luego, en torno a los 5-8 años, se vuelven más irritables y, poco a poco, van apareciendo conductas atípicas como (1,4,5,6):

- Alteraciones de la conducta alimentaria.
- Baja tolerancia a la frustración.
- Labilidad emocional.
- Irritabilidad.
- Fuertes rabietas o tantrums.
- Conductas obsesivo-compulsivas, manías y rituales.
- Insistencia en la repetición de rutinas.
- Tozudez.
- Tendencia a mentir y robar comida.
- Rascado y conductas autolesivas.

A partir de la edad escolar hasta la época adulta van progresando las alteraciones conductuales y problemas psiquiátricos.

Aunque el fenotipo conductual del SPW sigue un patrón general común, se observa también una amplia variabilidad entre individuos.

En general, las personas con SPW poseen un deterioro en las habilidades cognitivas y sociales. La mayoría cursan con retraso cognitivo, generalmente ligero, a veces moderado y, en algunos casos severo. Algunos tienen un nivel de inteligencia normal, pero pueden presentar problemas de conducta y dificultades con algunas tareas específicas. De todas formas, estos síntomas pueden evolucionar, y en ocasiones el Cociente Intelectual (CI) puede tender a aumentar a lo largo de los años (1,4,7,8).

Con cierta frecuencia existen diferentes perfiles de conducta en función del genotipo asociado al SPW. Conocer las diferencias podría ayudar a encauzar los trastornos comportamentales, sobre todo los que dificultan la adaptación social, y a desarrollar estrategias de intervención para los subtipos genéticos. Las personas con el SPW debido a un Defecto de Impronta (DI) pueden considerarse molecularmente similares a aquellas con Disomía Uniparental Materna (DUP), ya que en ambos se encuentran silenciados los genes paternos y

#### CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS SEGÚN LA EDAD



La hipotonía y, en consecuencia, la succión débil y la dificultad para ganar peso, son los síntomas principales en el período neonatal.

A partir de los 2-3 años se va haciendo evidente el retraso psicomotor y comienza la hiperfagia.

Más tarde irán apareciendo los problemas de comportamiento que se suman a la hiperfagia.

Las características clínicas no se dan todas por igual, cada persona es única.

#### BIBLIOGRAFÍA

1. El Síndrome Prader-Willi: Guía para Familias y Profesionales. Colección Rehabilitación. IMSERSO. 1999
2. Scheimann AO. Clinical features, diagnosis, and treatment of Prader-Willi syndrome. [Monografía en Internet]. In: UpToDate, Post TW (Ed), UpToDate, Waltham, MA. [Acceso 13 de mayo 2016]. Disponible en: <http://www.uptodate.com>
3. Emerick JE, Voght KS. Endocrine manifestations and management of Prader-Willi syndrome. Int J Pediatr Endocrinol. 2013; 2013 (1):14

presentan dobles genes maternos. El Cociente Intelectual Verbal parece estar un poco más desarrollado en los casos con DUP; mientras que aquellos casos producidos por Deleción, presentan niveles de CI semejantes a otras personas con dificultades de aprendizaje no relacionadas con SPW (5,9,10,18,19,21).

Algunas conductas, sobre todo en el genotipo DUP, podrían coincidir con criterios diagnósticos del Trastorno del Espectro Autista: alteraciones del lenguaje, pensamiento perseverante, estereotipias... sin embargo, demuestran interés social y habilidades cuando se trata de obtener comida (3,5,11).



Como parte de este patrón conductual específico las personas con SPW muestran fuertes rabietas o tantrums. Éstas presentan una gran variabilidad, tanto en el grado de violencia y autoagresividad y/o agresividad hacia otros, como en la duración de una persona a otra e incluso en la misma persona, ya que pueden durar desde unos pocos minutos a horas y se suceden en una cadena de emociones, la mayoría de las veces, predecibles. Algunas señales pueden avisarnos de su aparición como un cambio emocional verbalizado, mayor excitación y actividad motora, cambio en la expresión facial, morderse el labio. Estos cuadros de rabietas suelen finalizar con lloros y sollozos. Estas crisis aparecen como expresión de un déficit en la capacidad de controlar sus impulsos. Suelen responder a cambios en la rutina o en sus expectativas, a recibir información contradictoria, a tener discrepancias con otro, al pedirles algo que no quieren hacer o a la frustración que les crea a veces el control riguroso del entorno sobre ellos y que no saben manejar. En general, estas crisis a menudo parecen una confluencia de factores ambientales con sus propias características típicas del síndrome, aunque en ocasiones implican un comportamiento más grave del trastorno. Pueden estar relacionados con la comida, con una falta de previsibilidad en su entorno o el estrés que les produce esta falta de estabilidad lo que puede contribuir a la aparición de ansiedad, trastornos de adaptación, del estado de ánimo, etc. Es posible que las preguntas repetitivas que tantas veces realizan, tengan la finalidad de aumentar la predictibilidad de ese entorno y que refuerce su propia seguridad. Tras las crisis se muestran como si nada hubiera sucedido, aunque, en ocasiones, verbalizan sentir tristeza o vergüenza (4,5,6,12,13).

Otra característica típica del SPW es el rascado de piel, que también se da con un amplio rango de severidad de un paciente a otro y en diferentes etapas del mismo paciente. La ansiedad y el nivel de estrés al que están sometidos podría contribuir a su aparición o intensificación. Pero esta conducta parece mantenerse con mayor frecuencia

por las consecuencias sensoriales producidas de forma automática, así, se dan más cuando están en calma y solos o ignorados, y disminuye en condiciones de juego, demanda o de prestar atención (13,14).

- Las personas con SPW tienen una serie de habilidades ó aspectos más **positivos** (4,15):
  - Muy buena memoria a largo plazo.
  - Facilidad para aprender con videos, ilustraciones, fotos, etc. (organización perceptiva).
  - Destreza para reconocer y evaluar relaciones espaciales, muy hábiles haciendo puzzles.
  - Habilidad para la lectura y el vocabulario expresivo.
  - Gran capacidad de trabajo y esfuerzo, tenacidad cuando quieren conseguir algo.

- Y otros aspectos más **negativos** (3,4,10,11,16,17):
  - Dificultad en el procesamiento secuencial de la información, incapacidad para organizar en el orden correcto los pasos para conseguir un objetivo, recordar cadenas de información o una serie de órdenes verbales.
  - Gran dificultad para entender el tiempo y el orden de los números, se sitúan en una variable espacio-temporal aquí y ahora. Por tanto hacen también una interpretación literal del lenguaje.
  - Dificultad para la atención y memoria inmediata, capacidad limitada para mantenerse concentrados.
  - Dificultad en el procesamiento verbal auditivo, es decir, para almacenar información si es a través de la escucha, cuando les hablamos. Esta memoria a corto plazo mejora cuando es visual, con imágenes.
  - Tendencia a la rigidez.
  - Escasa utilización de estrategias de resolución de problemas.
  - Dificultad en la comprensión y aplicación de reglas sociales así como en la interpretación de emociones, comprensión del espacio personal y hacer amistades.
  - Falta de habilidad para comprender que la gente tiene sus propios pensamientos y que éstos pueden diferir de los suyos. Muestran grandes dificultades para prever la reacción de los demás en base a la conducta que observan en ellos.
  - Dificultad en la comprensión de segundos significados porque no consiguen descifrar las normas sociales que son evidentes para los demás.
  - Perseveraciones verbales.
  - Conductas de oposición y desafiantes, conductas explosivas.

- Enlentecimiento (como ensimismados, aletargados) en algunos momentos del día, sobre todo en actividades relacionadas con su autonomía funcional.

Para las personas con SPW el mundo es un lugar impredecible y confuso. No comprenden la ironía y reaccionan mal ante las bromas.

No pueden entender valores ni normas sociales y por ello son percibidos como desobedientes, tozudos e impulsivos. Son más sensibles al estrés debido a la gran importancia que para ellos tiene la previsibilidad, consistencia y estabilidad de su entorno (13).

Para poder cuidarles bien, es preciso conocer bien el síndrome, a pesar de su amplia gama comportamental, así como no confundir los problemas neuroconductuales con desórdenes psiquiátricos. Además, el profesional debe estar atento ante un aumento de problemas conductuales ya que, a veces, pueden ser los primeros indicadores de una enfermedad clínica o psiquiátrica latente.

Los problemas de conducta pueden minimizarse si son bien tratados, pero reaparecen cuando el control externo baja la guardia. Las técnicas basadas en “aplicación de consecuencias” en ellos no resultan, ya que la falta de saciedad del hambre, la impulsividad y la labilidad emocional rebasan su aprendizaje (4). Un reciente estudio sobre conectividad cerebral en estos pacientes explica que el comportamiento obsesivo-compulsivo y las respuestas motoras impulsivas característicos en ellos se deberían a una elevada conectividad funcional en el circuito prefrontal y sensoriomotor primario. Así, el impulso de respuesta no se activa directamente por el estímulo, sino que estaría mediada por una actividad anormal en dichos circuitos. Los resultados de este estudio sugieren, además, que la disfunción en la conectividad está relacionada también con el autorascado y el comportamiento de ingesta obsesivo-compulsivo (20).

Las estrategias conductuales deben centrarse en la prevención de estos comportamientos, conociendo cuáles son los principales detonantes, por ejemplo (4,15):

- Falta de normas y de un entorno estructurado.
- Necesidad de atraer la atención.
- Sobreestimulación o exceso de ruido.
- Subestimulación o aburrimiento.
- Actitudes o tonos de voz agresivos.
- Carencia de espacio personal.
- Necesidad de probar límites y rehusar obedecer reglas.
- Conflictos con otros por necesidad de empatía, el deseo de ser como los demás y, a la vez, ser conscientes de las diferencias.

- Cambios o interrupciones en la rutina.
- La COMIDA.

También se intentarán favorecer las condiciones para que aparezcan conductas apropiadas o positivas mediante el reforzamiento positivo.

El saber que existe un comportamiento peculiar en este síndrome resulta de gran ayuda para comprender conductas que nos puedan parecer incoherentes y que nos hacen buscar explicaciones en su entorno más próximo o en la educación que reciben. En realidad, son comportamientos habituales en el SPW y entenderlo nos ayudará a conocerlos y anticiparnos mejor ante estos problemas (3).

### FENOTIPO CONDUCTUAL



Existe un patrón conductual típico en el SPW.

Este se caracteriza principalmente por: alteración de la conducta alimentaria, labilidad emocional, arrebatos violentos o tantrums, rascado y conductas autolesivas y comportamientos obsesivo-compulsivos, manías y rituales.

Es importante conocer e identificar las características del fenotipo, así como no confundir problemas conductuales típicos del síndrome con alteraciones psiquiátricas.



## BIBLIOGRAFÍA

1. Artigás-Pallarés J. Fenotipos conductuales. Rev Neurol (Barc). 2002; 34 (supl 1): S38-S48
2. Artigás-Pallarés J, Gabau-Vila E, Guitart-Feliubadaló M. Fenotipos conductuales en el retraso mental de origen genético. Rev Neurol (Barc). 2006; 42 (supl 1): S 15-9
3. Rosell-Raga L. Fenotipos conductuales en el Síndrome de Prader-Willi. Rev Neurol (Barc). 2003; 36 (supl 1):S153-7
4. Albert García M. El Síndrome de Prader-Willi: Guía para Familias y Profesionales. Colección Rehabilitación (monografía en Internet). 1ª edic. Madrid: Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales. IMSERSO; 1999. (acceso enero 2016). Disponible en: [http://www.imserso.es/InterPresent2/groups/imserso/documents/binario/356guia\\_sndrome\\_prader\\_willi.pdf](http://www.imserso.es/InterPresent2/groups/imserso/documents/binario/356guia_sndrome_prader_willi.pdf)
5. Asociación Española Síndrome Prader-Willi (aespw.org) Caixás PA et al. 25 preguntas del Síndrome Prader-Willi. 2013 (acceso dic 2015) Disponible en: <http://www.aespw.org/export/sites/aespw/.content/Documentos/25-PREGUNTAS-SPW.pdf>
6. Woodcock K, Oliver C, Humphreys G. Associations between repetitive questioning, resistance to change, temper outbursts and anxiety in Prader-Willi and Fragile-X syndromes. J Intellect Disabil Res. 2009 Mar; 53(3):265-78
7. Bonnot O, Thuilleaux D. Psychiatric and cognitive symptoms in Prader-Willi syndrome. 20th World Congress. Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence. 2012;60(5):S108
8. Eiholzer U. El Síndrome de Prader-Willi. Suiza. Edit. KARGER. 2006
9. Whittington J, Holland A, Webb T. Relation between the IQ of people with Prader-Willi syndrome and that of their siblings: evidence for imprinted gene effects. J Intellect Disabil Res. 2009 May; 53(5):411-18
10. Copet P, Jauregi J, Laurier V, Ehlinger V, Arnaud C, Cobo AM, Molinas C, Tauver M, Thuilleaux D. Cognitive profile in a large french cohort of adults with Prader-Willi syndrome: differences between genotypes. J Intellect Disabil Res. 2010 Mar;54(3):204-15
11. Rice LJ, Einfeld L. Cognitive and behavioural aspects of Prader-Willi syndrome. Curr Opin Psychiatry. 2015 Mar; 28(2):102-6
12. Tunnicliffe P, Woodcock K, Bull L, Oliver C, Penhallow J. Temper outbursts in Prader-Willi syndrome: causes, behavioural and emotional sequence and responses by carers. J Intellect Disabil Res. 2014 Feb; 58(2):134-50
13. Gourash LM, Hanchett JE, Forster JL. Chapter 17- Inpatient crisis intervention for persons with Prader-Willi Syndrome. In: Butler MG, Lee PDK, Whitman BY, editors. Management of Prader-Willi syndrome. 3rd ed. New York: Springer;200; p: 395-425
14. Hall SS, Hustyi M, Chui C, Hammond JL. Experimental functional analysis of severe skin picking behaviour in Prader-Willi syndrome. Res Dev Disabil. 2014 Oct; 35(10):2284-92
15. Asociación Española Síndrome Prader-Willi (aespw.org). Madrid: Rustarazo A, 2013. (acceso 26 mayo 2016). Proceso de enseñanza-aprendizaje en personas con Síndrome Prader-Willi. Disponible en: [http://www.aespw.org/export/sites/aespw/.content/Documentos/Guia-para-ensenanza-aprendizaje-SPW\\_BAJA-2.pdf](http://www.aespw.org/export/sites/aespw/.content/Documentos/Guia-para-ensenanza-aprendizaje-SPW_BAJA-2.pdf)
16. Consejería Asuntos Sociales (Comunidad de Madrid) y FEDER. I Guía Informativa. Orientaciones para la valoración de la discapacidad en enfermedades poco frecuentes (monografía en Internet). Madrid: Consejería Asuntos Sociales (Comunidad de Madrid) y FEDER;2013 (acceso 26 mayo 2016) Disponible en: <http://www.creenfermedadesraras.es/InterPresent2/groups/imserso/documents/binario/orientacionesvaloraciondiscapac.pdf>
17. AESPW. Madrid: aespw.org (acceso 26 de mayo 2016) Síndrome Prader-Willi. Disponible en: <http://www.aespw.org/sindrome-prader-willi/>
18. Manual para familias de personas afectadas por el Síndrome de Prader-Willi. Junta de Andalucía. Marzo 2010. Asociación Síndrome de Prader-Willi de Andalucía (ASPWA)
19. Poyatos D. Diagnóstico citogenético y molecular de los síndromes de Prader-Willi y Angelman. Tesis Doctoral. Universitat Autònoma de Barcelona. 2004
20. Puyol J, Blanco-Hinojo C, Esteba-Castillo S, Caixàs A, Harrison B J, Bueno M, Deus J, Rigla M, Macià D, Llorente-Onaindia J, Novell-Alsina R. Anomalous basal ganglia connectivity and obsessive-compulsive behaviour in patients with Prader-Willi syndrome. J Psychiatry Neurosci. 2015 Dec 8;41(1):140338
21. Yang L, Zhan G, Ding J, Wang H, Ma D, Huang G, Zhou W. Psychiatric illness and intellectual disability in the Prader-Willi Syndrome with different molecular defects – A Meta Analysis. PLoS One. 2013;8(8):e72640

### 3.3. Hipergafia

En el SPW la búsqueda incesante de comida no se debe a un “hambre excesiva” como tal, sino a una **obsesión-compulsión de ingesta** unido a una **falta de sensación de saciedad** y todo ello producido por un fallo orgánico en el funcionamiento del hipotálamo.

Este aspecto es fundamental, quizás el más importante de este síndrome. Y ello obliga a prestar especial atención a la **COMIDA**, la cual **nunca** debe utilizarse para premiar o castigar un comportamiento y siempre debe estar en un lugar controlado y de no accesibilidad para ellos, ya que no son capaces de autocontrolarse.

Con el estricto control de la comida no se trata únicamente de evitar la ganancia de peso, sino de algo mucho más importante: la ansiedad, el estado de nerviosismo y la angustia que les produce generar expectativas sobre la posible consecución de alimentos.

Una gran parte de las dificultades en la autonomía funcional de estas personas son consecuencia de esta incapacidad de autocontrol. Por todo ello los doctores Linda M. Gourash, J.E. Hanchett y Janice L. Forster, especialistas en el SPW, han planteado el concepto llamado **SEGURIDAD ALIMENTARIA**, que incluye:

- **1/ Medidas físicas de seguridad** (candados, cerraduras en los espacios donde hay alimentos, no disponibilidad de dinero o comida).
- **2/ Seguridad emocional**, basado en el manejo de las expectativas y en el mantenimiento de conceptos y límites claros, sin excepciones, sin lugar a dudas, sin oportunidades y, por tanto, sin desilusiones. La incertidumbre debe eliminarse al máximo ya que aumenta la ansiedad y fomenta problemas de comportamiento. Esto se consigue planeando las comidas con antelación, exponiéndoles cuándo se va a comer, dónde y qué se va a comer.

### 3.4. Características psicopatológicas

Las enfermedades mentales que pueden presentarse en las personas con SPW son las mismas que se observan en el resto de la población, pero es esencial tener en cuenta la extensa gama de su repertorio comportamental, específica en este síndrome, y las circunstancias ambientales y propias del individuo que pueden alterar la manifestación de síntomas y dar lugar a tratar como desórdenes psiquiátricos lo que podría ser un aumento de problemas conductuales. Si no se conoce a fondo el síndrome y no se valora este trastorno desde un enfoque multidisciplinar, es difícil de precisar dónde acaban los problemas de conducta propios de su fenotipo y empiezan los problemas psiquiátricos. Por ello, la valoración psiquiátrica debería formar parte del manejo general en el SPW (1,2).

No se aprecia un consenso firme respecto a los diagnósticos psiquiátricos asociados al SPW. Al ser una enfermedad poco frecuente, las muestras en los estudios no son precisamente amplias y, además, no todas las personas han tenido historia de alteración psicopatológica. Sin embargo, el trastorno mental más prevalente parece ser el trastorno obsesivo-compulsivo. A menudo padecen trastornos del estado de ánimo y pensamientos de baja autoestima. También pueden presentar trastorno de ansiedad generalizada y trastorno bipolar.

Según un estudio reciente, la severidad de las compulsiones y de los aspectos impulsivos de su comportamiento se podrían atribuir a amplias alteraciones de las conexiones cerebrales sensoriomotores y de la corteza prefrontal. Una elevada conectividad prefrontal y su relación con la severidad de las compulsiones podría dar una explicación fisiopatológica sobre la concurrencia con un trastorno obsesivo-compulsivo típico (6).

Por otro lado, el propio mecanismo genético causante del síndrome parece tener influencia en la psicopatología. La diferencia de expresión de genes entre la Disomía Uniparental Materna (DUP) y la Deleción paterna del cromosoma 15 podrían contribuir a cierta diferencia en la función neurocognitiva y la prevalencia de enfermedad psiquiátrica:

- **DUP:**

en ellos se describe

- Un mayor comportamiento psicótico desorganizado.
- Síntomas psicóticos con o sin componente afectivo.
- Un curso más severo que en casos con Deleción, con mayor riesgo de recurrencia y más episodios.
- Se les administra más psicofármacos que al otro grupo y, por tanto, en ellos se ven más efectos secundarios por dicha medicación, así como también registran más incidencia de posibles

## SEGURIDAD EN LA COMIDA

**Sin dudas**

**Sin oportunidades**

**Sin desilusiones**



Basado en:

- Manejo de las expectativas.
- Conceptos y límites claros.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Gourash LM, Hanchett JE, Forster JL. Inpatient crisis intervention for persons with Prader-Willi syndrome. In: Butler MG, Lee PDK, Whitman BY, editors. Management of Prader-Willi syndrome. 3rd ed. New York: Springer; 2006: 395-425
2. Asociación Española Síndrome Prader-Willi (aespw.org). Madrid: Rustarazo A, 2013. (acceso 27 mayo 2016). Proceso de enseñanza-aprendizaje en personas con Síndrome Prader-Willi. Disponible en: [http://www.aespw.org/export/sites/aespw/content/Documentos/Guia-para-ensenanza-aprendizaje-SPW\\_BAJA-2.pdf](http://www.aespw.org/export/sites/aespw/content/Documentos/Guia-para-ensenanza-aprendizaje-SPW_BAJA-2.pdf)
3. Emerick JE, Voght KS. Endocrine manifestations and management of Prader-Willi syndrome. Int J Pediatr Endocrinol. 2013; 2013 (1):14
4. Fundación Prader-Willi [Internet]. Madrid [Acceso 27 de mayo 2016]. Disponible en: <http://www.praderwilli.es>

efectos no deseados a la medicación.

#### • Deleción:

- Parecen tener mayor tendencia a la enfermedad depresiva con síntomas psicóticos.

Los cambios de humor son comunes en ambos grupos. En adultos, la enfermedad psiquiátrica es altamente prevalente. Esta prevalencia y severidad de los síntomas determinarán la calidad de vida de estas personas (2,3,4,5).

### CARACTERÍSTICAS PSICOPATOLÓGICAS



Los trastornos mentales más frecuentemente descritos en el SPW son el trastorno obsesivo-compulsivo, trastorno del estado de ánimo y pensamientos de baja autoestima.

Los diferentes mecanismos genéticos implicados (DUP y Deleción) parecen influir en la prevalencia y desarrollo de enfermedad psiquiátrica, siendo las personas con DUP las que tienen un curso más severo.

### BIBLIOGRAFÍA

- Asociación Española Síndrome Prader-Willi (aespw.org) Caixás PA et al. 25 preguntas del Síndrome Prader-Willi. 2013 (acceso 27 de mayo 2016) Disponible en: <http://www.aespw.org/export/sites/aespw/.content/Documentos/25-PREGUNTAS-SPW.pdf>
- Sinnema M, Boer H, Collin P, Maaskant M A, van Roozendaal K, Schrander-Stumpel C, Curfs L. Psychiatric illness in a cohort of adults with Prader-Willi syndrome. Res Dev Disabil. 2011 Sep-Oct;32(5):1729-35
- Laurier V, Lapeyrade A, Copet P, Demeer G, Silvie M, Bieth E, Coupaye M, Poiton C, Lorenzini F, Labrousse F, Molinas C, Tauber M, Thuilleaux D, Jauregi J. Medical, psychological and social features in a large cohort of adults with Prader-Willi syndrome: experience from a dedicated centre in France. J Intellect Disabil Res. 2015 Mar;59(5):411-21
- Soni S, Whittington J, Holland A J, Webb T, Maina E, Boer H, Clarke D. The course and outcome of psychiatric illness in people with Prader-Willi syndrome : implications for management and treatment. J Intellect Disabil Res. 2007 Jan; 51(1):32-42
- Yang L, Zhan G, Ding J, Wang H, Ma D, Huang G, Zhou W. Psychiatric illness and intellectual disability in the Prader-Willi Syndrome with different molecular defects – A Meta Analysis. PLoS One. 2013;8(8):e72640
- Puyol J, Blanco-Hinojo C, Esteba-Castillo S, Caixàs A, Harrison B J, Bueno M, Deus J, Rigla M, Macià D, Llorente-Onaindia J, Novell-Alsina R. Anomalous basal ganglia connectivity and obsessive-compulsive behaviour in patients with Prader-Willi syndrome. J Psychiatry Neurosci. 2015 Dic 8 ;41(1):140338

### 3.5. Convulsiones

Aunque las convulsiones no se consideran características principales del SPW, la literatura científica describe una frecuencia de aparición mayor que en la población en general (1,4,5):

- Los datos de prevalencia varían mucho de unos estudios a otros, con cifras que oscilan entre el 4% y el 32% (1,5,7).
- El tipo de convulsión más frecuente en el SPW son las convulsiones febriles. En relación a la epilepsia, se han descrito todo tipo de crisis epilépticas en este síndrome.
- Atendiendo al genotipo del SPW algunos estudios parecen indicar que la frecuencia de las convulsiones es mayor en los casos de Deleción que en los de Disomía Uniparental Materna (2,3,6,7). Sin embargo, otros no encuentran relación significativa entre los genotipos y las convulsiones (1).
- Las alteraciones cerebrales son infrecuentes pero generan un mayor riesgo de sufrir convulsiones y una instauración más temprana de las mismas (3,5).
- Las personas con SPW que sufren convulsiones suelen tener episodios iniciales antes de los 2 años y suelen ser relativamente fáciles de manejar. Sería muy conveniente el entrenamiento de los cuidadores en el manejo de las convulsiones (1,6).
- Tiene un pronóstico favorable y buena respuesta a la terapia con antiepilepticos en monoterapia (1,3,5,7).
- Es frecuente hallar actividad epileptiforme o anomalías electroencefalográficas en los electroencefalogramas (EEG) de los pacientes jóvenes, incluso en los que no tienen historia de epilepsia. Por ello, dentro del cuidado multidisciplinar del SPW debiera incluirse la realización de EEG en edades tempranas en el seguimiento de Neuropediatría (1,2,3,5,6).

### BIBLIOGRAFÍA

- Takeshita E, Murakami N, Sakuta R, Nagai T. Evaluating the frequency and characteristics of seizures in 142 Japanese patients with Prader-Willi syndrome. Am J Med Genet A. 2013 Aug; 161A(8):2052-5
- Gilboa T, Gross-Tsur V. Epilepsy in Prader-Willi Syndrome; the Israeli experience. Epilepsia. 2012 Sept; 53(Supplement 5):151
- Gilboa T, Gross-Tsur, V. Epilepsy in Prader-Willi syndrome: experience of a national referral centre. Dev Med Child Neurol. 2013; 55(9):857-61
- Williams M S, Rooney B L, Williams J, Josephson K, Pauli R. Investigation of thermoregulatory characteristics in patients with Prader-Willi Syndrome. Am J Med Genet. 1994;49:302-7
- Verrotti A, Cusmai R, Laino D, Falsaperla R, Margari L, Rizzo R, Savasta S, Groso S, Striano P, Belcastro V, Franzoni E, Curatolo P, Giordano L, Freri E, Matricardi S, Pruna D, Toldo I, Tozzi E, Lobefalo L, Operto F, Altobelli E, Chiarelli F, Spalice A. Long-term outcome of epilepsy in patients with Prader-Willi syndrome. J Neurol

2015 Jan;262(1):116-23

6. Fan Z, Greenwood R, Fisher A, Pendyal S, Powell C M. Characteristics and frequency of seizure disorder in 56 patients with Prader-Willi syndrome. *Am J Med Genet A.* 2009 Jul;149A(7):1581-84
7. Vendrame M, Maski K P, Chatterjee M, Heshmati A, Krishnamoorthy K, Tan W H, Kothare S V. Epilepsy in Prader-Willi syndrome: Clinical characteristics and correlation to genotype. *Epilepsy Behav.* 2010 Nov;19(3):306-10

### 3.6. Sexualidad

El hipogonadismo es una de las principales características de las personas con SPW. Sus niveles de progestágenos, estrógenos y testosterona son muy bajos y los signos físicos de la pubertad pueden aparecer, pero el desarrollo puberal completo rara vez se ve. Así, los hombres se describen generalmente con escaso o ningún pelo facial o corporal, volumen testicular y pene pequeños y su aspecto general se ve inmaduro para la edad cronológica. Las mujeres pueden presentar amenorrea, oligoamenorrea o sangrados anormales e hipoplasia genital.

Las mujeres con SPW presentan una detención de la maduración de los folículos ováricos similar a la disfunción testicular en hombres, pero la disfunción gonadal varía de un género al otro. En ellos, no se conocen casos de fertilidad. Sin embargo, aunque la mayoría de las mujeres son propensas a no ser fértiles, hay que tener en cuenta los datos hormonales específicos de la función ovárica (especialmente los niveles de inhibina B) ya que se ha encontrado que algunas son potencialmente fértiles y se conocen tres casos de embarazo en mujeres con SPW.

Es bastante común en adolescentes y jóvenes con SPW que la densidad mineral ósea esté disminuida, a pesar de que estén tratados con vitamina D y suplementos de calcio. Ello es debido a la deficiencia de hormona del crecimiento, una baja actividad física, la hipotonía de tiempo, etc. La terapia sustitutiva hormonal en esta época podría ser recomendable principalmente para evitar o tratar la osteoporosis y osteopenia. Este tratamiento parece no empeorar los problemas de conducta más allá de lo habitual en la edad puberal del resto de la población, aunque se necesitan más estudios. También podría ser beneficioso para una mejora de la composición corporal y los caracteres secundarios sexuales y, por lo tanto, para la imagen corporal y el bienestar psicológico.

En la evaluación del hipogonadismo tendremos en cuenta el examen físico, el índice de masa corporal (IMC), los resultados de una densitometría, el perfil hormonal, los ciclos menstruales, los antecedentes familiares y la actitud del paciente ante su propio desarrollo sexual, así como la actitud de familia y cuidadores. Bien para recomendar un tratamiento hormonal sustitutivo o para la anticoncepción, la valora-

ción ha de realizarse individualmente.

El desarrollo sexual y las relaciones son factores importantes en la calidad de vida de las personas. La evaluación de la sexualidad en personas con discapacidad intelectual es complicada por factores sociales, psicológicos, culturales, biológicos y del entorno.

A pesar de que se suelen asociar los bajos niveles de hormonas andrógenas y estrógenos con una disminución del interés sexual, las personas con SPW expresan interés sexual y en las actividades y pensamientos románticos. Quizás como una manera de identificarse con otros jóvenes de su entorno, con su género, interiorizan aquellos comportamientos que ven en su deseo de ser como los demás.

Pero no debemos olvidar que ellos tienen más dificultad para expresar sus emociones y el entorno tiende a ignorar ciertos comportamientos relacionados con su interés por la sexualidad. Aunque sus relaciones, en ocasiones, puedan parecer más un juego, es importante que la familia, cuidadores y profesionales reconozcan estos intereses y emociones que pueden suponer una experiencia enriquecedora, para ser capaces de ofrecerles consejo, educación socio-sexual apropiada a su edad mental y a sus propias necesidades y una adecuada orientación a estas vivencias para evitar posibles complicaciones. Conviene recordar que poseen gran fragilidad en el control de sus emociones y, por su carácter complaciente, son muy vulnerables ante los abusos de todo tipo.

Es muy recomendable trabajar junto a ellos una adecuada higiene personal, la comprensión de los cambios corporales, la autoestima, la diferenciación entre aquellas conductas que son públicas y las que son privadas, el respeto hacia su propio cuerpo y hacia el de los demás, las relaciones tanto de pareja como de amistad y sus expectativas respecto a ellas.



## BIBLIOGRAFÍA

1. Eiholzer U, Grieser J, Schlumpf M, I'Allemand D. Clinical effects of treatment for hypogonadism in male adolescents with Prader-Labhart-Willi Syndrome. Horm Res. 2007; 68(4):178-84
2. Eldar-Geva T, Hirsch HJ, Benarroch F, Rubinstein O, Gross-Tsur V. Hypogonadism in females with Prader-Willi syndrome from infancy to adulthood: variable combinations of a primary gonadal defect and hypothalamic dysfunction. Europ J Endocr. 2010 Feb; 162(2):377-84
3. Eldar-Geva T, Hirsch H, Pollak Y, Benarroch F, Gross-Tsur V. Management of hypogonadism in adolescent girls and adult women with Prader-Willi Syndrome. Am J Med Genet A. 2013 Dec; 161A(12):3030-34
4. Kido Y, Sakazume S, Abe Y, Oto Y, Itabashi H, Shiraishi M, Yoshino A, Tanaka Y, Obata K, Murakami N, Nagai T. Testosterone replacement therapy to improve secondary sexual characteristics and body composition without adverse behavioral problems in adult male patients with Prader-Willi Syndrome: An observational study. Am J Med Genet A. 2013 Sept;161A(9):2167-73
5. Gross-Tsur V, Eldar-Geva T, Benarroch F, Rubinstein O, Hirsch H J. Body image and sexual interests in adolescents and young adults with Prader-Willi syndrome. J Pediatr Endocrinol Metab. 2011; 24(7-8):469-75
6. Manual para familias de personas afectadas por el Síndrome de Prader-Willi. Asociación Síndrome de Prader-Willi de Andalucía. Jaen; 2010

# 4. Detección y diagnóstico del SPW

El SPW puede sospecharse ya desde el nacimiento ante la presencia de un recién nacido con hipotonía axial. El diagnóstico clínico se realiza mediante la aplicación de los criterios diagnósticos descritos por Holm (1,2), pero para confirmar este diagnóstico es necesario realizar un estudio genético que ratifique la alteración en el cromosoma 15 que caracteriza el SPW.

## 4.1 Diagnóstico clínico

Holm V. A. et al. desarrollaron en 1993 unos criterios con el fin de facilitar el diagnóstico clínico del SPW. Se diagnostica SPW en pacientes menores de 3 años que alcanzan una puntuación de 5 puntos y 8 puntos para mayores de esta edad (1,2).

### Criterios de Holm (1993)

#### Criterios principales (cada criterio vale 1 punto)

- 1/ Hipotonía central neonatal e infantil, con succión débil, mejorando con la edad.
- 2/ Problemas de alimentación en el lactante, necesitando técnicas especiales, con escaso aumento ponderal.
- 3/ Rápido aumento de peso en función de la talla después de los 12 meses de edad y antes de los 6 años, con obesidad central si no se interviene.
- 4/ Rasgos faciales característicos: dolicocefalia, diámetro bitemporal estrecho, ojos almendrados, boca pequeña con labio superior delgado, comisuras bucales hacia abajo (son necesarios 3 ó más rasgos).
- 5/ Hipogonadismo:
  - a) Hipoplasia genital (manifestada en varones por hipoplasia escrotal, criotorquidia, pene y/o testículos rudimentarios, y en las niñas por ausencia o grave hipoplasia de labios menores y/o clítoris).
  - b) Maduración gonadal incompleta o retrasada con signos de retraso puberal después de los 16 años.
- 6/ Retraso global del desarrollo psicomotor en menores de 6 años. Retraso mental de ligero a moderado o problemas de aprendizaje

en niños mayores.

- 7/ Hiperfagia, búsqueda y obsesión por la comida.
- 8/ Deleción 15q 11-13 preferiblemente confirmada por FISH u otra anomalía citogenética/molecular en dicha región cromosómica, incluyendo disomía uniparental materna.

#### Criterios secundarios (cada criterio vale medio punto)

- 1/ Actividad fetal reducida, letargo o llanto débil en el lactante, mejorando con la edad.
- 2/ Problemas de comportamiento característicos: rabietas, arranques violentos, comportamiento obsesivo-compulsivo, tendencia a discutir y a llevar la contraria; carácter inflexible, manipulador, posesivo, terco, ladrón y mentiroso (son necesarios al menos 5 de ellos).
- 3/ Somnolencia diurna, apnea del sueño.
- 4/ Estatura baja para sus antecedentes genéticos sin tratar con hormona del crecimiento.
- 5/ Hipopigmentación en piel y cabello en comparación con la familia.
- 6/ Manos pequeñas (medida inferior al percentil 25) y/o pies pequeños (inferior al percentil 10) para su talla.
- 7/ Manos estrechas con borde cubital (exterior) recto.
- 8/ Anomalías oculares (miopía, estrabismo convergente).
- 9/ Saliva espesa y viscosa, costras en las comisuras bucales.
- 10/ Defectos de articulación del lenguaje.
- 11/ Rascarse las heridas o auto provocarlas.

#### Criterios de soporte (sin puntuación)

- 1/ Umbral de dolor elevado.
- 2/ Dificultad para vomitar.
- 3/ Temperatura inestable en el período de lactante y alteración en la sensibilidad térmica en niños mayores y adultos.
- 4/ Escoliosis, cifosis o ambos.
- 5/ Menarquia prematura.
- 6/ Osteoporosis.
- 7/ Habilidad inusual con puzzles y rompecabezas.
- 8/ Estudios neuromusculares normales.

Hoy en día, no obstante, al estar disponible el test genético definitivo, se aconseja utilizar los criterios clínicos de una manera menos rígida, serán indicadores para la realización de las pruebas genéticas. En 2001 los criterios de Holm han sido revisados y actualizados estableciendo unos criterios por grupos de edad (3):

- **Período neonatal**

Movimientos fetales disminuidos, hipotonía, llanto débil, criotorquidia

- **Hasta los 2 años**

Hipotonía con succión débil.

- **De 2 a 6 años**

Hipotonía con historia de succión débil.

Retraso generalizado en el desarrollo.

Rasgos faciales característicos.

- **De 6 a 12 años**

Historia de hipotonía con succión débil (hipotonía todavía persiste).

Retraso generalizado en el desarrollo.

Hiperfagia: obsesión por la comida, con obesidad si no hay control externo de la comida.

- **A partir de 13 años**

Generalmente débil retraso mental.

Hiperfagia: obsesión por la comida, con obesidad central si no está controlado.

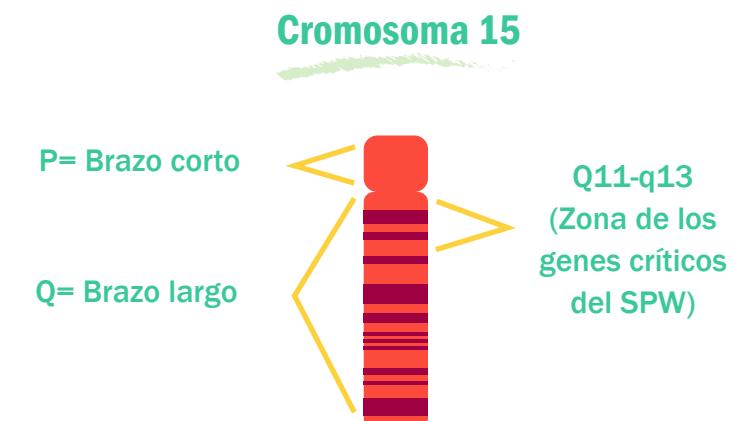
Hipogonadismo hipotalámico y/o problemas de conducta: tantrums (explosión de rabieta) y comportamientos obsesivo-compulsivos.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Albert García M. El Síndrome de Prader-Willi: Guía para Familias y Profesionales. Colección Rehabilitación (monografía en Internet). 1ª edic. Madrid: Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales. IMSERSO; 1999. (acceso 13 de mayo 2016). Disponible en: [http://www.imserso.es/InterPresent2/groups/imserso/documents/binario/356guia\\_sndrome\\_prader\\_willi.pdf](http://www.imserso.es/InterPresent2/groups/imserso/documents/binario/356guia_sndrome_prader_willi.pdf)
2. Holm V A, Cassidy S B, Butler M G, Hanchett S M, Greensway L R, Whitman B Y, Greenberg F. Prader-Willi Syndrome: Consensus diagnostic criteria. Pediatrics. 1993 Feb; 91(2):398-402
3. Gunay-Aygun M, Schwartz S, Heeger S, O` Riordan M A, Cassidy S B. The changing purpose of Prader-Willi Syndrome clinical diagnostic criteria and proposed revised criteria. Pediatrics. 2001 Nov; 108(5): E92
4. Scheimann A.O. Clinical features, diagnosis, and treatment of Prader-Willi syndrome. [Monografía en Internet]. In: UpToDate, Post TW (Ed), UpToDate, Waltham, MA. [Acceso 13 de mayo de 2016]. Disponible en: <http://www.uptodate.com>
5. The Committee on Genetics Health supervision for children with Prader-Willi Syndrome. Pediatrics. 2011;127:195-204

## 4.2 Diagnóstico genético

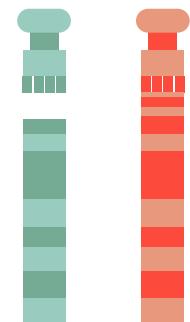
Existen diferentes alteraciones genéticas que originan el SPW, aunque todos tienen como causa común la pérdida o inactivación de genes paternos en la región 15 q11-q13 del cromosoma 15 (1,2,3,4,5,9,11). Si se diera esta pérdida o inactivación de genes maternos en lugar de paternos en la misma región del cromosoma 15 daría lugar al Síndrome de Angelman, con una clínica muy distinta (1,3,8,9,11,13).



Las alteraciones genéticas y su frecuencia son las siguientes:

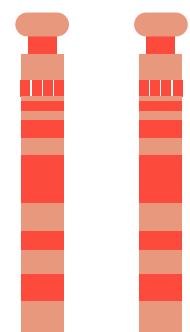
### 1. Deleción Paterna:

Sucede en cerca del 70% de los casos y es la forma más común de SPW. Parte del cromosoma 15, heredado del padre, está ausente. A veces el fragmento que ha desaparecido es lo suficientemente grande como para poder ser detectado a nivel microscópico, en otros casos es muy pequeño (microdeleción) y se necesita realizar un estudio llamado FISH (hibridación fluorescente in situ), para poder ser detectado (1,2,3,8,13).



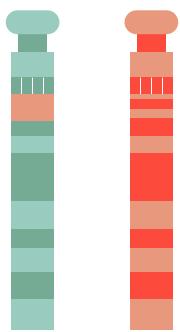
### 2. Disomía uniparental materna (DUP):

Es menos frecuente, suele presentarse en el 20 -25% de los casos. El bebé hereda ambas copias del cromosoma 15 de la madre, por lo tanto con ausencia completa del cromosoma 15 paterno. Sucede por error en el reparto de cromosomas durante la división celular. Este mecanismo puede darse por varias causas (1,2,3,6,8,12,13).



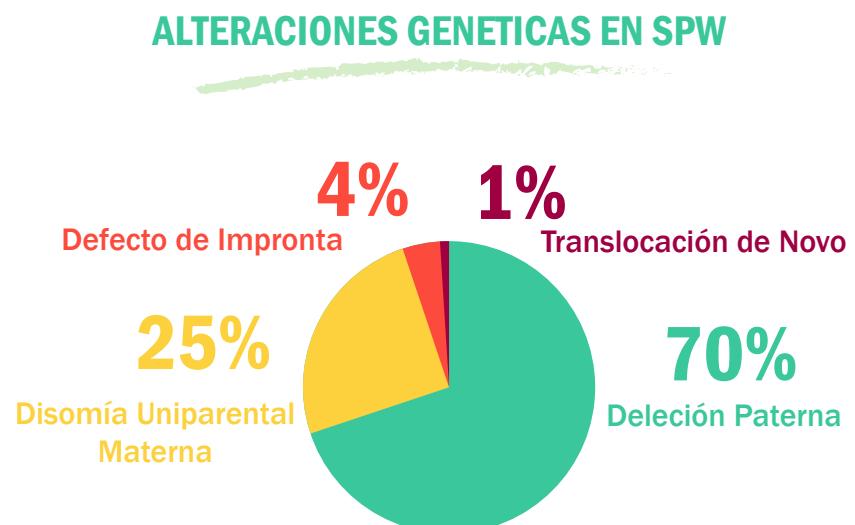
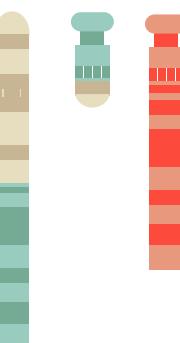
### 3. Defecto de impronta (DI):

Su incidencia es baja, ocurre en un 3-5% de los casos. Los genes del padre de la zona de genes críticos del SPW en el cromosoma 15 están presentes, pero no trabajan porque el proceso de impronta que los tiene que activar no funcionó debido a una mutación que afecta a esta zona de control (1,2,3,8,13).



### 4. Translocación:

Es la forma menos común, su incidencia es inferior al 1%. Se producen reorganizaciones cromosómicas de origen parental o “de novo” (1,2,3,8,13).

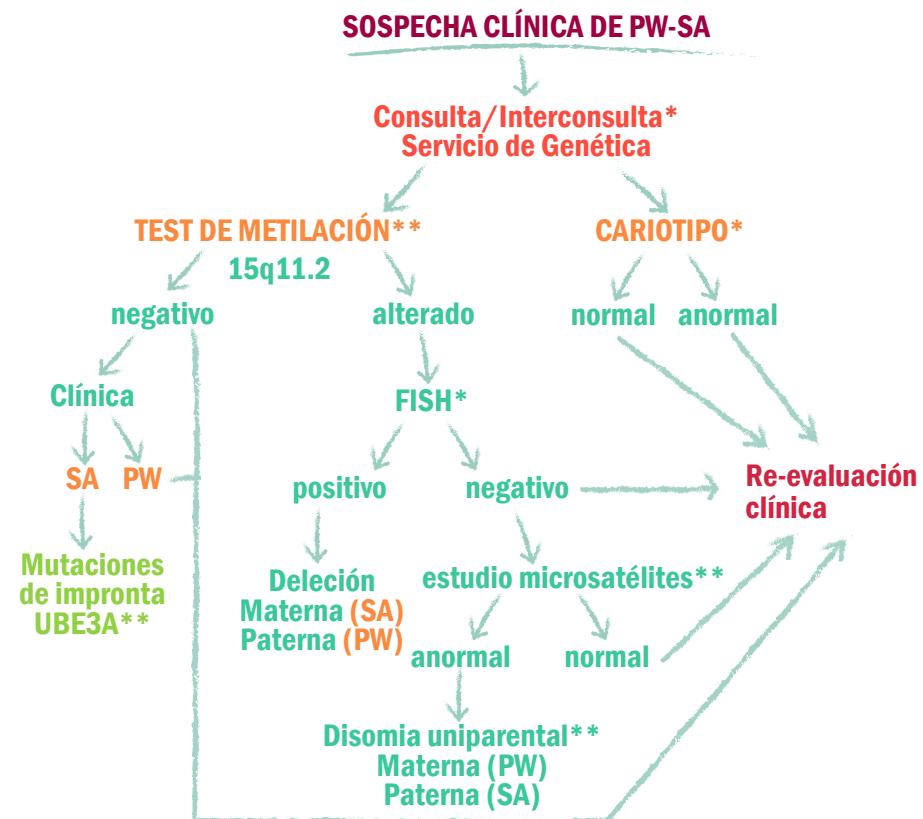


Es importante determinar la alteración genética que origina cada caso de SPW para proponer un consejo genético. El diagnóstico genético se lleva a cabo mediante una prueba de ADN llamada metilación, sobre una muestra de sangre en un laboratorio genético. Es la técnica más informativa ya que identifica las principales alteraciones asociadas al SPW, pero no permite diferenciarlas entre ellas, por lo que se debe complementar con los estudios de hibridación fluores-

cente in situ (FISH), y/o de microsatélites (1,3,4,7,13).

Para conocer el riesgo de recurrencia para los padres del afecto, es necesario identificar previamente si se trata de una delección, disomía uniparental materna, defecto de impronta o reorganización cromosómica. La delección y DUP son acontecimientos aleatorios y, generalmente, no se asocian con un mayor riesgo de recurrencia en embarazos futuros de los padres del afecto, siendo aproximadamente del 1%. En el caso de un origen por DI, el SPW tiene un alto riesgo de repetirse en la misma familia, un 50%, puesto que los padres pueden ser portadores de la mutación. En este caso es muy importante el consejo genético y/o el diagnóstico prenatal. Si el defecto es por translocación de origen parental el riesgo de recurrencia no puede descartarse (1,7,8).

**Algoritmo para el diagnóstico molecular de SPW y SA (Sdme. de Angelman) (14):**



\* Valoración clínica, obtención CI, muestras de caso índice + progenitores, estudio, resultados.

\*\* Laboratorio Epigenética.

El diagnóstico precoz es fundamental porque permite conocer y anticiparse a la evolución de la enfermedad, optando por la estimulación temprana, terapias de prevención y tratamiento de la obesidad, estimular hábitos de alimentación, etc. Además, así se evitan pruebas de diagnóstico invasivas (biopsias musculares, gastroscopias, pruebas neurológicas...) (9).

## DIAGNÓSTICO GENÉTICO



El SPW está causado por la pérdida o inactivación de genes paternos en la región 15 q11-q13 del cromosoma 15.

La mayor parte de los casos suelen estar causados por una Deleción en el cromosoma 15 heredado del padre o por una Disomía Uniparental Materna.

El diagnóstico temprano permitirá el consejo genético adecuado a cada caso.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Keder L.; The Genetics of Prader-Willi Syndrome: An explanation for the rest of us. PWSA (USA) 2004.
2. Cassidy S B. Genetics of Prader-Willi Syndrome. Management of Prader-Willi Syndrome. 1995; 2; 18-31.
3. Cassidy S B and Schwartz S; Prader-Willi and Angelman Syndromes. Disorders of Genomic Imprinting. Medicine (Baltimore). 1998 Mar; 77(2):140-51.
4. Goldstone A P, Holland A J, Hauffa B P, Hokken-Koelega A C, and Tauber M. Recommendations for the Diagnosis and Management of Prader-Willi Syndrome. J Clin Endocrinol Metab. 2008 Nov; 93(11):4183-97.
5. Cassidy S B and Driscoll D J. Prader-Willi syndrome. Eur J Hum Genet. 2009 Jan; 17(1):3-13.
6. Cassidy S B, Lai L W, Erickson R P, Magnuson L, Thomast E, Gendron R, and Herrmann J. Trisomy 15 with loss of the paternal 15 as a cause of Prader-Willi syndrome due to maternal disomy. Am J Hum Genet. 1992 Oct; 51(4):701-8.
7. Toth-Fejel S, Olson S, Gunter K, Quan F, Wolford J, Popovich B W, Magenis R E. The impact of imprinting: Prader-Willi syndrome resulting from chromosome translocation, recombination, and nondisjunction. Am J Hum Genet. 1996 May; 58(5):1008-16.
8. Asociación Española Síndrome Prader-Willi (aespw.org) Caixás PA et al. 25 preguntas del Síndrome Prader-Willi. 2013 (acceso 13 de mayo 2016) Disponible en: <http://www.aespw.org/export/sites/aespw/.content/Documentos/25-PREGUNTAS-SPW.pdf>
9. Poyatos D. Diagnóstico citogenético y molecular de los Síndromes de Prader-Willi y Angelman. Tesis Doctoral. Universitat Autònoma de Barcelona. 2004.
10. Albert García M. El Síndrome de Prader-Willi: Guía para Familias y Profesionales. Colección Rehabilitación (monografía en Internet). 1ª edic. Madrid: Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales. IMSERSO; 1999. (acceso enero 2016). Disponible en: [http://www.imserso.es/InterPresent2/groups/imserso/documents/binario/356guia\\_sndrome\\_prader\\_willi.pdf](http://www.imserso.es/InterPresent2/groups/imserso/documents/binario/356guia_sndrome_prader_willi.pdf)
11. Poyatos D. Genética en el Síndrome de Prader-Willi. Mecanismos Genéticos. AESPW.
12. Solá J., Giménez-Pérez G. Abordaje integral del Síndrome de Prader-Willi en la edad adulta. Institut Parc Taulí. Universitat Autònoma de Barcelona.
13. Scheimann A.O. Epidemiology and genetics of Prader-Willi syndrome. [Monogra-

fía en Internet]. In: UpToDate, Post TW (Ed), UpToDate, Waltham, MA. [Acceso 13 de mayo de 2016]. Disponible en: <http://www.uptodate.com>.

14. López-Ariztegui M A, Llano I, Gener B. Algoritmo para el diagnóstico molecular del SPW y SA. Sospecha clínica del SPW y SA. Servicio de Genética, Hospital Universitario de Cruces.

## 4.3 ¿Qué beneficios se obtienen de un diagnóstico precoz en el SPW?

Para contestar a esta pregunta se ha realizado una revisión sistemática de la evidencia científica. Los resultados y proceso de esta revisión se resumen en el Anexo 1. Sobre esta cuestión se han encontrado un total de 94 estudios tras eliminar duplicados. Mediante aplicación de los criterios de selección finalmente se han seleccionado 3 artículos para su análisis (1,2,3).

La evidencia aportada por estos estudios indica que el diagnóstico precoz combinado con la intervención multidisciplinar disminuye el tiempo de hospitalización y el tiempo de alimentación por sonda gástrica, optimiza la revisión de la disfunción endocrina y previene el retraso de crecimiento y la obesidad temprana en los niños con SPW.

La disminución del tiempo de alimentación por sonda es de gran importancia ya que los problemas específicos del habla y del lenguaje observados en estos pacientes pueden empeorar por una alimentación por sonda prolongada. Además, el uso de GH (hormona de crecimiento) a edades tempranas no solo acelera el crecimiento sino que también mejora la composición corporal, el nivel de actividad física y tal vez las funciones cognitivas. (1) (Nivel de evidencia 2++).

Además, el diagnóstico precoz favorece el inicio del tratamiento dietético de forma temprana. Un tratamiento dietético iniciado en el segundo año de vida y mantenido hasta los 10 años ha demostrado ser efectivo para evitar la ganancia excesiva de peso, y una estatura baja en los pacientes con SPW, por lo cual se deduce que podría ser útil el tratamiento con GH asociado. Asimismo, una proporción corporal normalizada predispone a una mayor actividad física, que es otro factor importante del control de peso.

La intervención dietética temprana también tiene un efecto educacional positivo para evitar o aliviar los comportamientos compulsivos de ingesta de comida, a lo que ayuda una dieta relativamente alta en grasas (25% proteínas, 20% grasas, y 55% de carbohidratos modificados), que consigue mantener bajos los niveles de azúcar en sangre y ralentizar el vaciamiento gástrico, disminuyendo la sensación de hambre (2) (Nivel de evidencia 1+).

La intervención precoz evitando la obesidad influye también en el desarrollo cerebral de los niños con SPW, resultando en un cociente intelectual superior a aquellos que no han sido controlados desde un

principio. Sin embargo, la pérdida de peso una vez que la obesidad ya está instaurada no supone una mejora intelectual (3) (Nivel de evidencia 2+).

**En conclusión, se recomienda el diagnóstico precoz del SPW ya que es indispensable para el adecuado manejo multidisciplinar de estas personas desde el inicio de sus vidas y mejora de manera notable su calidad de vida (Fuerza de la recomendación B).**

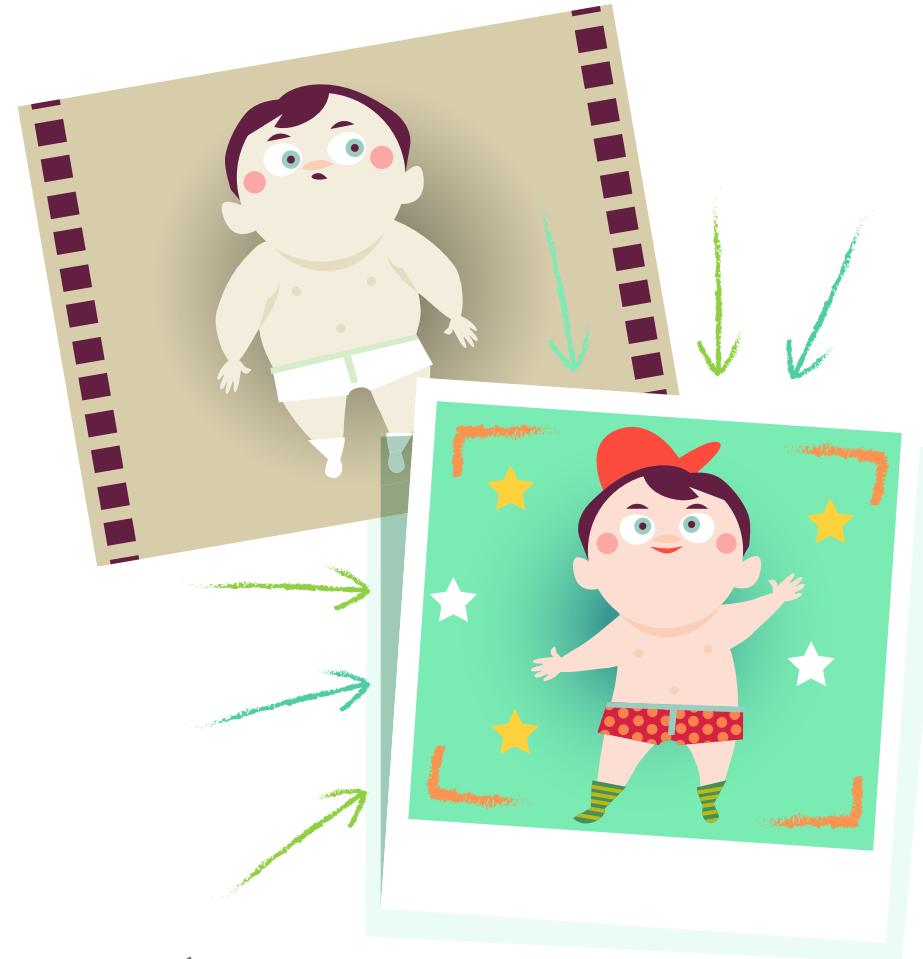
### DIAGNÓSTICO PRECOZ

Un diagnóstico temprano es fundamental para adoptar la dirección más eficaz y conseguir beneficios importantes en la terapia. Un acercamiento precoz multidisciplinar que implicará, entre otros, a endocrinólogos, fisioterapeutas y psicólogos, mejorará la calidad de vida en estos pacientes, prevendrá complicaciones y prolongará la esperanza de vida. Además, permite que los padres vayan aprendiendo poco a poco sobre la enfermedad, adelantándose a los acontecimientos y preparándose para los desafíos futuros. Asimismo, facilitará el acceso temprano de la familia a todos los servicios necesarios para atender a un hijo con SPW y puede ayudar a los profesionales a seleccionar con tiempo los programas más adecuados e identificar cuáles serán las áreas de necesidades específicas sobre las que habrá que trabajar con más intensidad.

Se recomienda comenzar desde el nacimiento con la estimulación precoz del desarrollo del niño y la fisioterapia. El ejercicio físico deberá ser una constante en la persona con SPW. Se instruirá a la familia y a los cuidadores en la necesidad de mantener un hábito diario de actividad física, lo cual no será tarea fácil ya que, en general, ellos muestran tendencia a la hipometabolismo y especial aversión al ejercicio físico.

El diagnóstico precoz configurará las estrategias principales de tratamiento y manejo de estas personas para:

- Reducir el tiempo de hospitalización al nacimiento y evitar pruebas invasivas innecesarias.
- Comenzar cuanto antes con una atención especializada y multidisciplinar.
- Ofrecer un adecuado consejo genético para futuros embarazos una vez que se identifica el mecanismo genético responsable del síndrome.



### BIBLIOGRAFÍA

1. Bacheré N, Diene G, Delagnes V, Molinas C, Moulin P, Tauber M. Early diagnosis and multidisciplinary care reduce the hospitalization time and duration of tube feeding and prevent early obesity in Prader-Willi Syndrome infants. Horm Res 2008;69(1):45-52
2. Schmidt H, Pozza SB, Bonfig W, Schwarz HP, Dokoupil K. Successful early dietary intervention avoids obesity in patients with Prader-Willi syndrome: A ten-year follow-up. J Pediatr Endocrinol Metab. 2008 Jul;21(7):651-5
3. Crnic KA, Sulzbacher S, Snow J, Holm VA. Preventing mental retardation associated with gross obesity in the Prader-Willi syndrome. Pediatrics. 1980 Nov;66(5):787-9
4. Eiholzer U. El Síndrome de Prader-Willi. Suiza. KARGER. 2006
5. Maggio MC, Corsello M, Piccione M, Piro E, Giuffre M, Liotta A. Neonatal presentation of Prader-Willi syndrome. Personal records. Minerva Pediatr. 2007 Dec ; 59(6):817-23
6. Ma YY, Wu TF, Liu YP, Wang Q, Song J Q, Song F, Yang YL. Nutritional and metabolic findings in patients with Prader-Willi syndrome diagnosed in early infancy. J Pediatr Endocrinol Metab. 2012; 25 (11-12):1103-9
7. Asociación Española Síndrome Prader-Willi (aespw.org) Caixás PA et al. 25 preguntas del Síndrome Prader-Willi. 2013 (acceso 13 de mayo 2016) Disponible en: <http://www.aespw.org/export/sites/aespw/.content/Documentos/25-PREGUNTAS-SPW.pdf>

## 5. Tratamiento

A las personas con SPW se les administra hormona de crecimiento debido al déficit de la misma que presentan. Nuestro objetivo es intentar constatar si este tratamiento mejora la salud de estas personas. Por otro lado, la hiperfagia y la falta de saciedad en la ingesta son síntomas frecuentes en ellos, por lo que veremos si existe algún fármaco eficaz para tratarlos u otras alternativas capaces de controlarlos y proporcionar una buena calidad de vida.

### 5.1 ¿Qué ventajas tiene el tratamiento con hormona del crecimiento en los pacientes con Síndrome Prader-Willi?

Para contestar a esta pregunta se ha realizado una revisión sistemática de la evidencia científica. Los resultados y proceso de esta revisión se resumen en el Anexo 1. Sobre esta cuestión se han encontrado un total de 254 estudios tras eliminar duplicados. Mediante aplicación de los criterios de selección finalmente se han seleccionado 21 artículos para su análisis (4,5,15-33).

La evidencia aportada por estos estudios indica que:

La hormona del crecimiento (GH) está indicada en las personas con SPW confirmados genéticamente y tras una evaluación multidisciplinaria, en conjunción con la dieta, intervenciones ambientales y de estilo de vida. No soluciona la hiperfagia pero, administrado en niños, ayuda a la normalización de la altura, tiene un efecto positivo en el rendimiento motor y en la reducción de la grasa corporal, lo que conduce al mantenimiento de un peso saludable evitando las complicaciones relacionadas con la obesidad en la edad adulta (5,15,17,33) (Nivel de evidencia 1+).

Si se comienza a edad temprana mejorarán las habilidades de adaptación a largo plazo y la salud física, emocional, social y energía, cambiando el fenotipo de los niños y adultos (16,18,19,20) (Nivel de evidencia 2++).

Este tratamiento, aunque influya positivamente en la composición corporal no la normaliza, de ahí la gran importancia del ejercicio físico (17,21,22,23,24) (Nivel de evidencia 1+).

Aunque los mayores beneficios se obtienen con el tratamiento con GH desde la infancia, parece que su administración en adultos también podría tener efectos positivos los cuales conducirían, además, a un aumento del tamaño del músculo esquelético y, por lo tanto, del rendimiento de la fuerza en diferentes grupos musculares en miembros superiores e inferiores que mejora la tolerancia al ejercicio (25)

(Nivel de evidencia 1+).

En cuanto al metabolismo de la glucosa, aunque la terapia no parece inducir alteraciones apreciables, se recomienda una estrecha vigilancia de estos valores, tanto aquellas personas tratadas con hormona como las que no (25,26, 27) (Nivel de evidencia 2+).

También se requiere un estrecho seguimiento de los trastornos respiratorios del sueño, la hipertrofia amigdalar y la escoliosis (28,29,32) (Nivel de evidencia 2+).

No todos los estudios realizados aseguran que el tratamiento con GH aporte efectos beneficiosos en el funcionamiento cognitivo. Sin embargo, sí parecen estar de acuerdo algunos autores en que la suspensión del tratamiento conlleva respuestas negativas de los pacientes como aumento de la grasa corporal mayor incluso que los niveles de inicio, aumento del IMC, pasividad y cansancio, empeoramiento de patrones conductuales característicos del SPW como el rascado de heridas (4,30,31) (Nivel de evidencia 2+).

En conclusión, es aconsejable comenzar cuanto antes con la administración de GH ya que sus beneficios influirán en todas las dimensiones de su desarrollo y, además, superan los riesgos.

En nuestro medio se administra la GH a niños y adolescentes, aún no a adultos, si bien los estudios indican que también a ellos les supondría un beneficio.

Antes de comenzar con el tratamiento es necesario realizar un estudio completo del paciente:

- Analítica (determinación de niveles de IGF-1, IGFBP-3, metabolismo de la glucosa, hormonas tiroideas).
- Valoración de escoliosis.
- Valoración de vía aérea superior, amígdalas y adenoides.
- Estudio del sueño.

Durante el tratamiento se debe realizar un riguroso control, cada cuatro o seis meses, para monitorizar los posibles efectos que pueda producir el tratamiento: efectos clínicos como apnea del sueño, edema, ronquidos, cefalea...

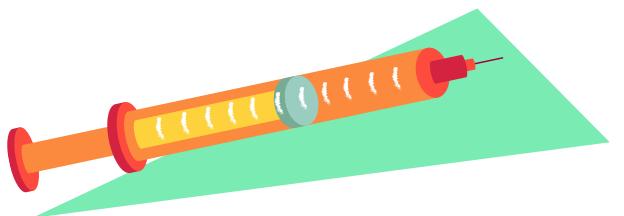
Los criterios de exclusión para la administración de GH son una obesidad severa, Diabetes Mellitus mal controlada, apnea del sueño obstructiva severa no tratada y con compromiso respiratorio, cáncer activo o psicosis activa. Si hay una grave infección respiratoria el tratamiento debe retrasarse (1,2,3,4,5,6,7,8).

La administración del tratamiento con somatropina (GH) consiste en una inyección subcutánea diaria. La enfermera debe de adiestrar a la familia en el manejo y administración de estas inyecciones que requieren para su conservación de una temperatura adecuada, nunca mayor de 25°C.



Pautas para explicar a la familia la administración de GH mediante inyección subcutánea:

- Lavado de manos antes y después de preparar y administrar el preparado.
- Reconstituir el vial o jeringa precargada según las indicaciones de cada fabricante.
- Los lugares más comunes para la administración son abdomen y parte superior del brazo y muslo. Se evitará zona de ombligo en un radio de 5 cm, cicatrices o zonas donde se noten masas, edemas, hematomas, enrojecimiento o picazón.
- Con la piel limpia pasar un algodón impregnado en solución antiséptica en la zona a inyectar y esperar a que esté seca.
- Formar un pliegue cutáneo con los dedos índice y pulgar de la mano no dominante e insertar la aguja en ese pliegue en un ángulo de 90°. Administrar el líquido lentamente, esperar entre 10-30 segundos y retirar la aguja, posteriormente soltar el pliegue. Cubrir con algodón seco.
- Se aconseja ir rotando la ubicación de piel donde se pincha, las inyecciones reiteradas en la misma zona pueden dañar la piel.
- Prestar atención a posibles reacciones adversas: enrojecimiento, picor o dolor de la zona de punción; edema periférico; rigidez y dolor en articulaciones, parestesias; cefalea, etc. (9,10).



Dada la evidencia obtenida se recomienda el uso de GH en las personas con SPW ya que aporta con creces más beneficios que inconvenientes. Es aconsejable comenzar lo antes posible, con una evaluación y un seguimiento multidisciplinar, sin olvidar que debe ir unido a una dieta y un estilo de vida saludables, además de un control ambiental.

En esta terapia se excluirán aquellos pacientes con obesidad severa, diabetes mellitus mal controlada, apnea obstructiva del sueño severa no tratada, cáncer activo o psicosis activa. (Fuerza de recomendación B).

Puede decirse que ha habido un antes y un después en la evolución de esta enfermedad a partir del inicio del uso de la hormona del crecimiento. Se da un claro beneficio a nivel motor, que si se instaura de manera precoz influirá de forma evidente en todas las dimensiones de su desarrollo.

No obstante, hacen falta más estudios en los pacientes adultos para mostrar el beneficio a largo plazo. También se requieren más estudios para averiguar los efectos reales en el desarrollo cognitivo y comportamiento, tanto en adultos como en niños.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Scheimann A.O. Clinical features, diagnosis, and treatment of Prader-Willi syndrome. [Monografía en Internet]. In: UpToDate, Post TW (Ed), UpToDate, Waltham, MA. [Acceso 13 de mayo de 2016]. Disponible en: <http://www.uptodate.com>
2. Butler M G, Sturich J, Lee J, Myers S E, Whitman B Y, Gold J A et al. Growth standards of infants with Prader-Willi Syndrome. Pediatrics. 2011 Apr;127(4):687-95
3. Carrel A L, Myers S E, Whitman B Y, Eickhoff J, Allen D B. Long-term growth hormone therapy changes the natural history of body composition and motor function in children with Prader-Willi Syndrome. J Clin Endocrinol Metab. 2010 Mar; 95(3):1131-36
4. Siemensma E, Tummers-de Lind van Wijngaarden R F, Festen D A, Troeman Z C, van Alfen-van der Velden A A, Otten B J et al. Beneficial effects of growth hormone treatment on cognition in children with Prader-Willi Syndrome: A randomized controlled trial and longitudinal study. J Clin Endocrinol Metab. 2012 Jul; 97(7):2307-14
5. Deal C L, Tony M, Hoybye C, Allen D B, Tauber M, Christiansen J S et al. Growth Hormone Research Society Workshop Summary: Consensus guidelines for recombinant human growth hormone therapy in Prader-Willi Syndrome. J Clin Endocrinol Metab. 2013 Jun; 98(6):E1072-87
6. Goldstone A P, Holland A J, Hauffa B P, Hokken-Koelega A C, and Tauber M. Recommendations for the Diagnosis and Management of Prader-Willi Syndrome. J Clin Endocrinol Metab. 2008; 93:(11): 4183- 97
7. Dong Kyu Jin. Systematic review of the clinical and genetic aspects of Prader-Willi syndrome. Korean J Pediatr. 2011 Feb; 54(2):55-63
8. Emerick J E, Voght K S. Endocrine manifestations and management of Prader-Willi syndrome. Int J Pediatr Endocrinol. 2013; 2013 (1): 14
9. Manual de Protocolos y Procedimientos generales de Enfermería. Hospital Universitario "Reina Sofía". Junta de Andalucía. 2010
10. Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios [Internet]. [Acceso 13 de mayo de 2016]. Disponible en: <http://www.aemps.gob.es>
11. Bachere N, Diene G, Delagnes V, Molinas C, Moulin P, Tauber M. Early diagnosis and multidisciplinary care reduce the hospitalization time and duration of tube feeding and prevent early obesity in Prader-Willi Syndrome infants. Horm Res. 2008; 69(1):45-52
12. Maggio M C, Corsello M, Piccione M, Piro E, Giuffre M, Liotta A. Neonatal presentation of Prader-Willi syndrome. Minerva Pediatr. 2007 Dec; 59 (6):817-23
13. Ma Y, Wu T, Liu Y, Wang Q, Song J, Song F , Yang Y. Nutritional and metabolic findings in patients with Prader-Willi syndrome diagnosed in early infancy. J Pediatr

- Endocrinol Metab. 2012; 25 (11-12): 1103-9
14. Asociación Española Síndrome Prader-Willi ([aespw.org](http://aespw.org)) Caixás PA et al. 25 preguntas del Síndrome Prader-Willi. 2013 (acceso 13 de mayo 2016) Disponible en: <http://www.aespw.org/export/sites/aespw/.content/Documentos/25-PREGUNTAS-SPW.pdf>
15. Scheermeyer E, Hughes I, Harris M, Ambler G, Crock P, Verge C F et al. Response to growth hormone treatment in Prader-Willi syndrome: Auxological criteria versus genetic diagnosis. *J Paediatr Child Health*. 2013 Dec; 49(12): 1045-51
16. Lo ST, Festen DA, Tummers-de Lin van Wijngaarden RF, Colin PJ, Hokken-Koelega AC. Beneficial effects of long-term growth hormone treatment on adaptive functioning in infants with Prader-Willi Syndrome. *Am J Intellect Dev Disabil*. 2015 Jul; 120(4):315-27
17. Reus L, van Vlimmeren LA, Staal JB, Otten BJ, Nijhuis-van der Sanden MW. The effect of growth hormone treatment or physical training on motor performance in Prader-Willi syndrome: A systematic review. *Neurosci Biobehav Rev*. 2012 Sep;36(8):1817-38
18. Butler MG, Smith BK, Lee J, Gibson C, Schmoll C, Moore WV, Donnelly JE. Effects of growth hormone treatment in adults with Prader-Willi síndrome. *Growth Horm IGF Res*. 2013 Jun; 23(3):81-7
19. Coupaye FM, Lorezini F, Lloret-Linares C, Molinas C, Pinto G, Diene G et al. Growth hormone therapy for children and adolescents with Prader-Willi Syndrome is associated with improved body composition and metabolic status in adulthood. *J Clin Endocrinol Metab*. 2013 Feb; 98(2): E328-35
20. De Souza MA, McAllister C, Suttie M, Perrotta C, Mattina T, Faravelli F et al. Growth hormone, gender and face shape in Prader-Willi syndrome. *Am J Med Genet A* . 2013 Oct;161A(10):2453-63
21. Salehpour S, Rohani F, Aryani O, Houshmand M, Hasheminezhad F, Kashani MR et al. Effects of growth hormone on muscle strength, tone and mobility of children with Prader-Willi Syndrome. *Iran J Child Neurol*. 2011; 5(1):29-33
22. Reus L, Pelzer BJ, Otten BJ, Siemensma EP, van Alfen-van der Velden JA, Festen DA et al. Growth hormone combined with child-specific motor training improves motor development in infants with Prader-Willi syndrome: A randomized controlled trial. *Res Dev Disabil*. 2013 Oct; 34 (10): 3092-103
23. Reus L, Pillen S, Pelzer BJ, van Alfen-van der Velden JA, Hokken-Koelega AC, Zwarts M et al. Growth hormone therapy, muscle thickness, and motor development in Prader-Willi Syndrome: An RCT. *Pediatrics*. 2014 Dec; 134(6):e1619-27
24. Bakker NE, Kuppens RJ, Siemensma EP, Tummers-de Lin van Wijngaarden RF, Festen DA, Bindels-de Heus GC et al. Eight years of growth hormone treatment in children with Prader-Willi syndrome: maintaining the positive effects. *J Clin Endocrinol Metab*. 2013 Oct; 98(10):4013-22
25. Laforgia CL, Minocci A, Capodaglio P, Gondoni LA, Sartorio A, Vismara S et al. Skeletal muscle characteristics and motor performance after 2-year growth hormone treatment in adults with Prader-Willi Syndrome. *J Clin Endocrinol Metab*. 2014 May; 99(5): 1816-24
26. Sode-Carlsen R, Farholt S, Rabben KF, Bollerslev J, Schreiner T, Jurik AG et al. Growth hormone treatment for two years is safe and effective in adults with Prader-Willi syndrome. *Growth Horm IGF Res*. 2011 Aug; 21 (4):185-90
27. Hoybye C, Hilding A, Marcus C, Thoren M. Growth hormone induced lipolysis during short- and long-term administration in adult Prader-Willi patients. *Growth Horm IGF Res*. 2005 Dec; 15(6):411-5
28. Festen DAM, de Weerd AW, van den Bossche RA, Joosten K, Hoeve H, Hokken-Koelega AC. Sleep-related breathing disorders in prepubertal children with Prader-Willi Syndrome and effects of growth hormone treatment. *J Clin Endocrinol Metab*. 2006 Dec; 91(12):4911-15
29. Nagai T, Obata K, Ogata T, Murakami N, Katada Y, Yoshino A et al. Growth hormone therapy and scoliosis in patients with Prader-Willi syndrome. *Am J Med Genet A*. 2006 Aug 1; 140(15):1623-7
30. Bohm B, Ritzen EM, Lindgren AC. Growth hormone treatment improves vitality and behavioural issues in children with Prader-Willi syndrome. *Acta Paediatr*. 2015 Jan; 104(1):59-67
31. Oto Y, Tanaka Y, Abe Y, Obata K, Tsuchiya T, Yoshino A et al. Exacerbation of BMI after cessation of growth hormone therapy in patients with Prader-Willi Syndrome. *Am J Med Genet A*. 2014 Mar; 164A(3):671-5
32. Berini J, Spica Russotto V, Castelnovo P, Di Candia S, Gargantini L, Grugni G et al. Growth hormone therapy and respiratory disorders: long-term follow-up in Prader-Willi children. *J Clin Endocrinol Metab*. 2013 Sep; 98(9):E1516-23
33. Lin HY, Lin SP, Tsai LP, Chao MC, Chen MR, Chuang CK et al. Effects of growth hormone treatment on height, weight and obesity in Taiwanese patients with Prader-Willi syndrome. *J Chin Med Assoc*. 2008 Jun; 71(6):305-9

## 5.2. ¿Qué fármacos son eficaces para el tratamiento de la hiperfagia en el SPW?

Para contestar a esta pregunta se ha realizado una revisión sistemática de la evidencia científica. Los resultados y proceso de esta revisión se resumen en el Anexo 1. Se han encontrado un total de 289 resultados relacionados con esta pregunta, tras eliminar duplicidades. Mediante aplicación de los criterios de selección, la búsqueda ha quedado reducida a 2 artículos (1,2) .

Del análisis de estos estudios se concluye que la administración de metformina a niños con SPW que padecen resistencia a la insulina y significativa intolerancia a la glucosa puede dar lugar a mejoras en la angustia relacionada con los alimentos, la ansiedad y la capacidad para mostrar autocontrol y permanecer alejados de la comida. Algunos de los padres del estudio informaron de que sus hijos fueron capaces de sentir sensación de plenitud y dejar comida en el plato.

Sin embargo, la respuesta positiva a la metformina dependerá del grado de hiperinsulinismo e intolerancia a la glucosa. Es destacable que todos los niños con SPW que respondieron positivamente a la metformina eran mujeres (1) (Nivel de evidencia 1-).

El control de la hiperfagia y el exceso de peso en los adolescentes con SPW sigue siendo un reto difícil. La presencia de altas concentraciones de ghrelina en los sujetos con SPW contrasta con los bajos valores hallados en obesos sin SPW. Esto lleva a la hipótesis de que la supresión de la ghrelina usando análogos de larga duración de la somatostatina (Octreotide) podría proporcionar un tratamiento etiológico para la hiperfagia. Si bien el correspondiente estudio realizado demuestra que el octreotide disminuye exitosamente las concentraciones de la ghrelina, este descenso no se traduce en ningún caso en

cambios en el peso, la composición corporal, el apetito o la actitud hacia la comida. Sin embargo, esto no desestima completamente el rol de la ghrelina en la fisiopatología del apetito en el SPW, futuros estudios deberían enfocarse en la administración de agentes que específicamente inhiban la secreción de ghrelina o su acción a nivel del receptor (2) (Nivel de evidencia 1+).

Según la evidencia obtenida, hoy en día resulta imposible señalar algún fármaco que muestre ser concluyente en el control de la hiperfagia en personas con SPW. (Fuerza de recomendación B).



## BIBLIOGRAFÍA

1. Miller J.L. et al. Effects of metformin in children and adolescents with Prader-Willi syndrome and early-onset morbid obesity: a pilot study. *J Pediatr Endocrinol Metab.* 2014 Jan; 27(1-2):23-9.
2. De Waele K, Ishkanian SL, Bogarin R, Miranda CA, Ghatei MA, Bloom SR et al. Long-acting octreotide treatment causes a sustained decrease in ghrelin concentrations but does not affect weight, behaviour and appetite in subjects with Prader-Willi syndrome. *Eur J Endocrinol.* 2008 Oct;159(4): 381-8

## 5.3. ¿Qué medidas no farmacológicas son útiles para controlar la hiperfagia y la obesidad en el Síndrome Prader-Willi?

Para contestar a esta pregunta se ha realizado una revisión sistemática de la evidencia científica. Los resultados y proceso de esta revisión se resumen en el Anexo 1. Se han encontrado un total de 549 resultados relacionados con esta pregunta, tras eliminar duplicidades. Mediante aplicación de los criterios de selección, la búsqueda ha quedado reducida a 9 artículos.

Al observar que la cirugía bariátrica aparece en algunos artículos decidimos realizar una nueva búsqueda de evidencia. Eliminando duplicidades encontramos 153 resultados, de los cuales seleccionamos 2 artículos más, lo que hace un total de 11 artículos (1-11).

Todos los estudios que analizan medidas no farmacológicas para el tratamiento de la hiperfagia, relacionadas con el control de la dieta, del ejercicio físico y de la seguridad alimentaria coinciden en el efecto beneficioso de las mismas y las conclusiones son coherentes entre sí.

Un manejo dietético precoz y la actividad física son la base del tratamiento no-farmacológico en el SPW. Una dieta bien equilibrada en nutrientes, comenzando en el segundo año de vida y de forma continua, evita la ganancia excesiva de peso y predispone a una mayor actividad física (1,2) (Nivel de evidencia 1+). Incluso en personas con SPW con sobrepeso instaurado se pueden obtener resultados positivos, requiriendo para ello compromiso y estrecha vigilancia (3) (Nivel de evidencia 3).

Según Grolla et al, un programa de rehabilitación con internamiento en adultos resulta efectivo para el descenso de la morbilidad y la mejora de la calidad de vida, consiguiendo el cumplimiento total de una rutina de ejercicios diarios y trabajando en su desarrollo social (4) (Nivel de evidencia 3).

Además de la dieta y el ejercicio, un tercer concepto clave es la seguridad alimentaria, tanto física como psicológica. Si se sienten seguros sobre la comida reducen el estrés y ansiedad y mejoran su comportamiento (5) (Nivel de evidencia 2++). Para un manejo integral en el contexto diario de la vida familiar será necesario controlar el acceso a la comida, mantenerles ocupados y el uso de la rutina (6) (Nivel de evidencia 3).

Las técnicas quirúrgicas para la disminución del peso supondrían otra forma de tratamiento no farmacológico, sin embargo su idoneidad en este tipo de pacientes con un riesgo quirúrgico elevado no está consensuada. En los estudios encontrados sobre cirugía bariátrica las conclusiones no son一致的 and hay diversidad de

opiniones en la relación riesgo/beneficio de la aplicación de estas técnicas en los pacientes con SPW. En algunos casos, técnicas como el bypass gástrico o mini-bypass gástrico han sido capaces de proporcionar una importante pérdida de peso y se ha recomendado, incluso, en niños, aunque el riesgo quirúrgico fuera mayor y la pérdida de peso no se mantuviera en el tiempo (7,8,9) (Nivel de evidencia 3). En una revisión retrospectiva, Scheimann sugiere que la justificación para someter a los pacientes con SPW a los riesgos potenciales de estas intervenciones quirúrgicas es muy pequeña (10) (Nivel de evidencia 3). Otros autores opinan que tanto el uso de una terapia conservadora consistente en dieta hipocalórica más ejercicio, como la colocación de un balón intragástrico, son terapias efectivas para el tratamiento de la obesidad mórbida en el SPW, pero se considera la conservadora como primera opción por obtener mejores resultados (11) (Nivel de evidencia 1-).

**Se recomienda, por tanto, la aplicación del control riguroso de la dieta y de la seguridad alimentaria (control físico y psicológico) y la promoción del ejercicio físico como medidas no farmacológicas para el tratamiento de la hiperfagia en el SPW encaminadas a que no se instaure la obesidad y las complicaciones que conlleva. (Fuerza de Recomendación C).**

## TRATAMIENTO

Hoy en día no existe un tratamiento que cure el SPW y resulta imposible señalar un solo fármaco que muestre ser concluyente en el control de la hiperfagia en el SPW.

Tras un diagnóstico lo más precoz posible, las estrategias de tratamiento estarán basadas en estimulación temprana y fisioterapia, un estricto control de la dieta y del entorno, promoción de la actividad física y un adecuado manejo especializado y multidisciplinar.

Entre los estudios encontrados sobre cirugía bariátrica las conclusiones no son consistentes y hay diversidad de opiniones en la relación riesgo/beneficio de la aplicación de estas técnicas en los pacientes SPW.

La hormona del crecimiento aporta grandes beneficios, pero es necesaria una monitorización del paciente. Se recomienda comenzar lo antes posible este tratamiento, que se hará mediante una inyección subcutánea diaria.



## BIBLIOGRAFÍA

1. Schmidt H, Pozza SB, Bonfig W, Schwarz HP, Dokoupil K. Successful early dietary intervention avoids obesity in patients with Prader-Willi syndrome: A ten-year follow-up. *J Pediatr Endocrinol Metab.* 2008 Jul;21(7):651-5
2. Miller JL, Lynn CH, Shuster J, Driscoll DJ. A reduced-energy intake, well-balanced diet improves weight control in children with Prader-Willi syndrome. *J Hum Nutr Diet.* 2013 Feb;26(1):2-9
3. Bonfig W, Dokoupil K, Schmidt H. A special, strict, fat-reduced, and carbohydrate-modified diet leads to marked weight reduction even in overweight adolescents with Prader-Willi syndrome (PWS). *Scientific World J.* 2009 Sep 14;9:934-9
4. Grolla E, Andrighetto G, Parmigiani P, Hladnik U, Ferrari G, Bernardelle R et al. Specific treatment of Prader-Willi syndrome through cyclical rehabilitation programmes. *Disabil Rehabil.* 2011; 33(19-20) :1837-47
5. Emerick J, Vogt KS. Endocrine manifestations and management of Prader-Willi syndrome. *Int J Pediatr Endocrinol.* 2013 Aug 21;2013(1):14
6. Allen K. Managing Prader-Willi syndrome in families: an embodied exploration. *Soc Sci Med.* 2011 Feb; 72(4):460-8
7. Marceau P, Marceau S, Biron S, Hould FS, Lebel S, Lescelleur O et al. Long-term experience with duodenal switch in adolescents. *Obes Surg.* 2010 Dec ; 20(12):1609-16
8. Fong AK, Wong SK, Lam CC, Ng EK. Ghrelin level and weight loss after laparoscopic sleeve gastrectomy and gastric mini-bypass for Prader-Willi syndrome in Chinese. *Obesity Surgery.* 2012 Nov; 22(11):1742-5
9. Musella M, Milone M, Leongito M, Maietta P, Bianco P, Pisapia A. The mini-gastric bypass in the management of morbid obesity in Prader-Willi syndrome: a viable option?. *J Invest Surg.* 2014 Apr; 27(2): 102-5
10. Scheimann AO, Butler MG, Gourash L, Cuffari C, Klish W. Critical analysis of bariatric procedures in Prader-Willi syndrome. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2008; 46(1):80-3
11. Ashem HN, Nagib SH, Thabet NS. Conservative therapy versus intra-gastric balloon in treatment of Prader-Willi syndrome morbid obesity. *Egypt J Med Hum Genet.* 2013;14 (3): 259-65

# 6. Plan de cuidados de enfermería

Utilizaremos este instrumento para documentar y comunicar la situación del paciente, los resultados que se esperan, las estrategias, indicaciones, intervenciones y la evaluación de todo ello.

En este plan que proponemos constan los diagnósticos de enfermería (DE) que pueden ser más frecuentes pero siempre teniendo en cuenta que en un síndrome tan complejo como el Prader-Willi el plan de cuidados deberá ser individualizado para cada persona e ir modificándose en función de la evolución de la enfermedad.

## DOMINIO 1.- PROMOCIÓN DE LA SALUD

**DE\*00099 Mantenimiento ineficaz de la salud R/C deterioro cognitivo**

Intervención Apoyo a la familia (7140)

Ayuda al autocuidado (1800)

Identificación de riesgos (6610)

Vigilancia (6650)

Resultado Conducta de búsqueda de la salud (1603)

## DOMINIO 2.- NUTRICIÓN

**DE\*00003 Riesgo de desequilibrio nutricional: ingesta superior a las necesidades R/C aporte excesivo en relación con las necesidades metabólicas** (hiperfagia y compulsión por la comida)

Intervención Enseñanza: dieta prescrita (5614)

Fomento del ejercicio (0200)

Manejo de la nutrición (1100)

Manejo del peso (1260)

Resultado Peso: masa corporal (1006)

**DE\*00107 Patrón de alimentación ineficaz del lactante R/C anomalía anatómica y/o deterioro neurológico** (hipotonía central con succión débil)

Intervención Manejo de la nutrición (1100)

Asesoramiento en la lactancia (5244)

Manejo del peso (1260)

Precauciones para evitar la aspiración (3200)

Resultado Estado nutricional: ingestión alimentaria y de líquidos(1008)

Estado de deglución (1010)

## DOMINIO 5.- PERCEPCIÓN/COGNICIÓN

**DE\*00051 Deterioro de la comunicación verbal R/C barreras psicológicas y/o condiciones fisiológicas**

Intervención Aumentar los sistemas de apoyo (5440)

Ayuda al autocuidado (1800)

Disminución de la ansiedad (5820)

Vigilancia: seguridad (6654)

Facilitar el aprendizaje (5520)

Resultado Capacidad de comunicación (0902)

## DOMINIO 7.- ROL/RELACIONES

**DE\*00062 Riesgo de cansancio en el desempeño del rol de cuidador R/C el receptor de los cuidados muestra un comportamiento atípico** (problemas de comportamiento característicos de la enfermedad)

Intervención Apoyo a la familia (007140)

Apoyo al cuidador principal (007040)

Aumentar los sistemas de apoyo (005440)

Resultado Salud emocional del cuidador familiar (2506)

Salud física del cuidador familiar (2507)

Relación entre cuidador familiar y paciente (2204)

Soporte social (1504)

## DOMINIO 11.- SEGURIDAD/ PROTECCIÓN

**DE\*00004 Riesgo de infección R/C defensas primarias inadecuadas: rotura de la piel** (problemas bucales y tendencia al hurgamiento de heridas)

Intervención Control de infecciones (6540)

Cuidados de la piel: tratamiento tópico (3584)

Entrenamiento para controlar los impulsos (4370)

Vigilancia de la piel (3590)

Resultado Integridad tisular: piel y membranas mucosas (1101)

**DE\*00005 Riesgo de desequilibrio de la temperatura corporal R/C enfermedad que afecta a la regulación de la temperatura**

Intervención Manejo ambiental (6480)

Regulación de la temperatura (3900)

Tratamiento de la fiebre (3740)

Resultado Termorregulación (0800)

## DOMINIO 13.- CRECIMIENTO/DESARROLLO

**DE\*00037 Riesgo de intoxicación R/C dificultades cognitivas y conocimientos deficientes sobre la prevención de la intoxicación**

Intervención Cuidados en la emergencia (6200)

Manejo ambiental: seguridad (6486)

Vigilancia (6650)

Resultado Conducta de seguridad: ambiente físico del hogar (1910)

Control del riesgo (1902)

**DE\*00038 Riesgo de traumatismo R/C dificultades cognitivas y disminución de la sensibilidad** (conductas autolesivas y alto umbral de dolor)

Intervención Manejo ambiental: seguridad (6486)

Protección de riesgos ambientales (8880)

Vigilancia: seguridad (6654)

Resultado Conductas de seguridad personal (1911)

Conducta de seguridad: ambiente físico del hogar (1910)

**DE\*00039 Riesgo de aspiración R/C depresión del reflejo tusígeno y depresión del reflejo nauseoso** (compulsión por la comida y musculatura respiratoria débil)

Intervención Terapia de deglución (001860)

Precauciones para evitar la aspiración (003200)

Manejo del vómito (001570)

Resultado Prevención de la aspiración (001918)

**DE\*00048 Deterioro de la dentición R/C predisposición genética**

Intervención Mantenimiento de la salud bucal (1710)

Resultado Higiene bucal (1100)

**DE\*00140 Riesgo de violencia autodirigida R/C problemas de salud mental**

Intervención Ayuda para el control del enfado (4640)

Disminución de la ansiedad (5820)

Entrenamiento para controlar los impulsos (4370)

Manejo ambiental: seguridad (6486)

Manejo de la conducta: autolesión (4354)

Resultado Autocontrol de los impulsos (1405)

Nivel de agitación (1214)

**DE\*00112 Riesgo de retraso en el desarrollo R/C trastornos genéticos** (problemas de alimentación en el lactante por hipotonía, niveles de GH disminuidos y retraso global del desarrollo psicomotor)

Intervención Fomentar el desarrollo: niño (008274)

Fomentar el desarrollo: adolescentes (8272)

Manejo de la conducta (4350)

Apoyo al cuidador principal (7040)

Aumentar los sistemas de apoyo (5440)

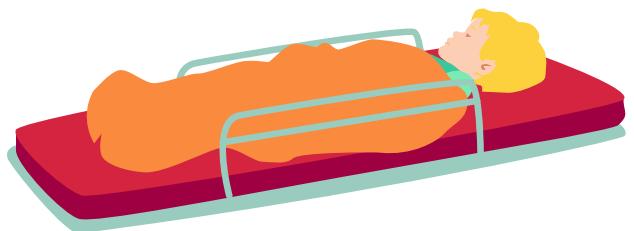
Resultado Crecimiento (0110)

Autonomía personal (1614)

### BIBLIOGRAFÍA

1. NANDA International. Diagnósticos enfermeros. Definiciones y clasificación 2012-2014. Barcelona: Elsevier; 2012 Dic
2. Bulecheck GM. Clasificación de Intervenciones de Enfermería (NIC). 5<sup>a</sup> ed. Barcelona: Elsevier; 2013
3. Moorhead S. Clasificación de Resultados de Enfermería (NOC). 5<sup>a</sup> ed. Barcelona: Elsevier; 2013
4. Griffith-Kenney J, Christensen PJ. Nursing Process: Application of theories, frameworks and models. 2nd. St Louis (MI): Mosby; 1986

# 7. SPW en Urgencias



Para poder llevar a cabo una correcta actuación de Enfermería tendremos que tener presentes las características mencionadas anteriormente a la hora de atender y aplicar nuestros cuidados en la urgencia hospitalaria. A continuación mencionamos los principales puntos que tendremos en cuenta cuando tengamos un paciente con SPW en los servicios de Urgencia.

## Alto umbral del dolor

Es común la falta de los signos habituales de dolor, lo que puede ocultar la presencia de una infección o lesión. Una persona que padece SPW posiblemente no se queje de dolor hasta que la infección o lesión sea grave y tendrá dificultad para señalar el lugar exacto en donde siente dolor. Para evitar un retraso en el diagnóstico de infecciones, fracturas o heridas, el personal de enfermería debe realizar frecuentes valoraciones para advertir cambios. Aunque la persona que padece SPW pueda expresarse con soltura, es importante recoger datos de los padres o cuidadores habituales que pueden apreciar un agravamiento del estado general del paciente. Estos datos junto con el conocimiento de su historia médica nos pueden ser de gran utilidad para formular una escala del dolor específica. En la valoración de enfermería nos puede orientar: ¿cómo ha reaccionado previamente ante el dolor?, ¿se ha mostrado intranquilo?, ¿le cuesta permanecer en alguna postura en particular?, ¿hay un aumento de los comportamientos repetitivos?

## Ausencia de vómito

Es muy raro que las personas con SPW vomiten. Los fármacos eméticos pueden ser ineficaces e incluso las dosis repetidas de estos pueden llegar a producir toxicidad. Teniendo en cuenta la hiperfagia y la posible ingesta de alimentos sin cocinar, caducados o perjudiciales para la salud, la ausencia de vómito es en especial preocupante. Por lo tanto, la presencia de vómito podría indicar una enfermedad grave.

## Anormalidades en la temperatura corporal

Estos pacientes pueden presentar hiper o hipotermia idiopáticas. Pueden tener hipertermia en enfermedades leves y en procedimientos con anestesia y sin embargo la fiebre puede estar ausente en una infección grave.

## Reacciones adversas a algunos medicamentos

Las personas con SPW pueden tener reacciones anómalas a dosis normales de medicación y a agentes anestésicos. Como veremos posteriormente tendremos que extremar las precauciones con medicaciones que puedan causar sedación, ya que podrían dar respuestas prolongadas y exageradas. En el manejo del dolor debemos evaluar la efectividad de la analgesia y el riesgo de depresión respiratoria para conseguir que el paciente mantenga confort y seguridad. Igualmente debemos ser conscientes de que las dosis de psicotrópicos en personas con SPW deben ser más bajas para evitar toxicidad y síntomas de efecto rebote.

## Problemas respiratorios

Estos pacientes pueden tener un mayor riesgo de problemas respiratorios, especialmente durante las infecciones.

La hipotonía, los músculos respiratorios débiles y la apnea del sueño son algunos de los factores que contribuyen a ello. Además, sobre todo en pacientes obesos y debido a la hipoventilación, será común la somnolencia.

## Enfermedad gástrica grave

La distensión abdominal o inflamación, dolor y/o vómitos pueden ser la manifestación de inflamación grave o necrosis, más común que en la población en general. En lugar de dolor localizado puede referir sensación general de malestar. Si un paciente con SPW manifiesta ambos síntomas, requiere obligatoriamente una exploración profunda y la necesidad de otras pruebas complementarias para determinar la gravedad. Por lo tanto, debemos valorar distensión abdominal, signos de rigidez, cambios en el carácter de los ruidos intestinales y frecuencia y calidad de eliminación intestinal.

Las patologías más frecuentes son: dilatación gástrica aguda, úlcera aguda hemorrágica y abdomen agudo por necrosis y perforación gastrointestinal.

## Heridas y hematomas

En las personas con SPW son comunes las heridas en la piel, debido al hábito de rascarse, heridas que podrían infectarse por la manipulación. También tienden a hacer hematomas fácilmente. La presencia de heridas y hematomas podrían conducirnos erróneamente a la sospecha de malos tratos.

## Difícil acceso de vía venosa

Si debemos canalizar una vía periférica tendremos que tener en cuenta que suele ser de difícil acceso debido a la obesidad y a la carencia de masa muscular. Como es posible que esta actuación nos lleve más tiempo de lo habitual debemos ser frances con ellos y expli-

carles, es mejor que sepan a lo que se enfrentan que decirles frases como “será un momento”.

## Dificultad de acceso muscular

De igual modo, si tuviéramos que administrar medicación vía intramuscular tendremos presente la dificultad de localizar acceso muscular por exceso de masa grasa y defecto de masa magra.

## Apetito insaciable

El apetito excesivo e insaciable puede llevar a la ganancia de peso de forma rápida aún cuando esté siguiendo una dieta baja en calorías. Deberemos supervisar continuamente a estos pacientes para confirmar su inaccesibilidad a puntos con comida. El mantenimiento de un peso adecuado no refleja la curación del SPW pero sí una disminución del riesgo de su morbimortalidad.

## Intoxicaciones

Hay un riesgo elevado de ingestión de sustancias potencialmente tóxicas (medicamentos, comida en mal estado, plantas o setas venenosas, alcohol, productos de limpieza o cosmética) debido a su búsqueda incansable de comida y pueden referir un simple malestar. Los eméticos no deberían administrarse a personas con SPW.

## Episodios de atragantamiento

Atribuidos a una descoordinación oromotora, hipotonía, hiperfagia, hábito de comer vorazmente y masticación pobre. La muerte por asfixia en estos episodios supone aproximadamente un 8% en personas con SPW. Es aconsejable entrenar a la familia y cuidadores en el uso de la maniobra de Heimlich.

## Luxaciones de cadera y fracturas

En el contexto de rabietas y crisis de comportamiento. Sospechar incluso con ausencia de dolor.

## Diabetes Mellitus

Tener en cuenta el posible debut de una diabetes mellitus aún con signos inespecíficos.

Debido a la necesidad que tienen de un entorno planificado, estable y predecible, en la medida de lo posible y teniendo en cuenta la edad, cuando tengamos que realizarles una prueba o técnica le explicaremos lo que sucederá dentro de una manera clara y con pocas palabras.

Los padres/cuidadores suelen ser los más aptos a la hora de apreciar un agravamiento en el estado general del paciente, por lo que su implicación es indispensable en estas situaciones.

## ACTUACIÓN EN URGENCIAS



Factores a tener en cuenta en la urgencia:

- Enmascaramiento de patologías graves debido a alteración de la temperatura, alto umbral del dolor y ausencia de vómito
- Reacciones adversas a medicamentos: sedación excesiva, depresión respiratoria y manejo ineficaz del dolor
- Enfermedad gástrica grave: sospecharla si distensión abdominal y vómitos y dolor
- Luxaciones de cadera y fracturas (en el contexto de rabietas y/o osteoporosis)
- Difícil acceso de vías venosa e intramuscular
- Alto riesgo de atragantamiento e intoxicaciones
- Frecuentes heridas infectadas y hematomas
- Infecciones respiratorias graves y de repetición
- Crisis comportamentales

## BIBLIOGRAFÍA

1. Junta de Andalucía. Consejería de Salud [Internet]. Sevilla: Portal de Salud-Consejería de Salud [Última revisión el 23 de octubre de 2012; acceso 14 de mayo de 2016]. Guía rápida para atención en Urgencias. Síndrome de Prader-Willi. Disponible en: <http://www.juntadeandalucia.es/salud>
2. Orpha.net: Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos [Internet]. [actualizado 17 de mayo de 2016; acceso 18 de mayo de 2016]. Disponible en: <http://www.orpha.net>
3. AESPW: Asociación Española Síndrome Prader-Willi [Internet]. Madrid [acceso 18 de mayo de 2016]. Disponible en: <http://www.aespw.org>
4. Mc. Candless SE, Powell KP, Sandberg U. Risk for ingestion of toxic substances in children with Prader-Willi syndrome. Am J Med Genet A . 2012 Nov; 158 A(11): 2866-9
5. Stevenson DA, Heinemann J, Angulo M, Butler MG, Loker J, Rupe N et al. Deaths due to choking in Prader-Willi syndrome. Am J Med Genet A . 2007 Mar 1; 143A(5):484-7
6. Tauber M, Diene G, Molinas C, Hebert M. Review of 64 cases of death in children with Prader-Willi Syndrome. Am J Med Genetics A. 2008 Apr 1; 146A(7):881-7
7. Scheimann A.O. Clinical features, diagnosis, and treatment of Prader-Willi syndrome. [Monografía en Internet]. In: UpToDate, Post TW (Ed), UpToDate, Waltham, MA. [Acceso 13 de mayo de 2016]. Disponible en: <http://www.uptodate.com>
8. Yearwood EL, Mc Culloch MR, Tucker ML, Riley JB. Care of the patient with Prader-Willi Syndrome. Medsurg Nurs. 2011 May-Jun; 20( 3):113-22
9. AESPW: Asociación Española Síndrome Prader-Willi [Internet]. Madrid [acceso 23 mayo 2016]. Alerta Médica Síndrome de Prader Willi por Médicos especialistas en el Síndrome de Prader Willi. Disponible en: <http://www.aespw.org/export/sites/aespw/.content/Documentos/IPWSO-0-Alerta-medica.pdf>

## 8. SPW en Quirófano



Las características, diferencias anatómicas y fisiológicas y las enfermedades concomitantes que tienen los pacientes con SPW les predisponen especialmente a la necesidad de diferentes cirugías a lo largo de su vida.

Los principales problemas anestésicos en el SPW incluyen: apnea del sueño, acceso intravenoso difícil, arritmias, dificultades en el manejo de la vía aérea, riesgo de fallo respiratorio perioperatorio, riesgo de aspiración, especial sensibilidad a los fármacos depresores y dificultad de recuperación tras su toma, alteraciones en la termorregulación e intolerancia a la glucosa.

Las características especiales de estos pacientes pueden jugar un papel especial en el desarrollo y recuperación de la anestesia y la cirugía. Estas características son: obesidad, umbral del dolor elevado, temperatura inestable, saliva densa, hipotonía, comportamientos compulsivos como la búsqueda de comida y hurgar en las heridas, hipotiroidismo, problemas de comportamiento y déficit de hormona del crecimiento.

La mayoría de las complicaciones no suelen deberse a la anestesia general, que siempre es vigilada atentamente, sino a sedaciones pobemente monitorizadas.

A continuación resumimos las posibles complicaciones que podemos encontrar en la anestesia a pacientes con SPW.

### Participación específica de los diferentes sistemas en la anestesia para pacientes con SPW

- Vía aérea:

- Intubación traqueal difícil.
- Apertura pequeña de la glotis.
- Área subglótica estrechada.
- Epiglottis redundante.
- Movilidad del cuello limitada.

- Respiratorio:

- Hipotonía.
- Tos pobre con expectoración ineficaz de secreciones.
- Secreciones bronquiales espesas.
- Broncoespasmo intraoperatorio.
- Apnea central/obstructiva.
- Enfermedad pulmonar restrictiva (obesidad, cifoescoliosis).

- Cardiovascular:

- Arritmias ventriculares.
- Defectos de la conducción.
- Hipertensión.
- Cor pulmonale.
- Miocardiopatía dilatada.

- Sistema nervioso central:

- Inestabilidad de la temperatura.
- Control central defectuoso de la ventilación.
- Retraso mental.
- Comportamiento agresivo y violento.
- Escasa tolerancia a la frustración.
- Comportamiento obsesivo-compulsivo.

- Miscelánea:

- Obesidad.
- Intolerancia a la glucosa.

- Cifoescoliosis.
- Mala dentición.
- Saliva y secreciones de las vías respiratorias viscosas.

## Cirugías más comunes en pacientes con SPW

- Cirugía ortopédica (escoliosis, displasia de cadera, fracturas y anormalidades en la alineación de los miembros inferiores).
- Corrección de estrabismo.
- Amigdalectomía y adenoidectomía.
- Tratamientos dentales debido al deterioro dental.
- Orquidopexia (criptorquídea).

## Tipos de anestesia

Tanto la anestesia general como la regional pueden mostrar sus complicaciones. La general puede presentar dificultad en el manejo de la vía aérea y complicaciones especiales debido a la depresión respiratoria y a la hipotonía general. La regional puede presentar problemas en la punción debido a una obesidad mórbida y a la presencia de escoliosis. La anestesia ambulatoria no está recomendada.

## Procedimientos diagnósticos necesarios

Una adecuada evaluación preoperatoria va a depender de la presencia o no de enfermedades concomitantes, en especial de las relacionadas con la obesidad mórbida (problemas cardiovasculares, diabetes mellitus, hipertensión, apnea del sueño). Sin embargo, también puede verse cierta predisposición a complicaciones vasculares independientes de la obesidad. Se deberá valorar:

- El estado de nutrición e hidratación.
- El índice de masa corporal, circunferencia de cuello.
- Problemas dentales.
- Composición de la saliva.
- Posibles interacciones entre la medicación habitual de estos pacientes (tratamiento psicotrópico) y la anestesia. La hormona del crecimiento, única medicación que toman prácticamente todos estos pacientes, no interfiere con la anestesia.
- Posible existencia de infecciones respiratorias que podrían llevar a posponer cirugías programadas.
- La existencia de Síndrome de Apnea Obstructiva del Sueño (SAOS) debe llevar a extremar las precauciones.

- Debido a la temperatura inestable de estos pacientes, el familiar o cuidador puede ayudar en el preoperatorio explicando cual es la temperatura habitual del paciente.

Se realizará una minuciosa evaluación sobre el estado respiratorio pasado y actual del paciente incluyendo un estudio del sueño como parte de un trabajo preoperatorio individualizado. Ello contribuirá a establecer la base sobre la que se parte y se intentará identificar aquellos pacientes con SAOS (importante a la hora de valorar una admisión en servicios críticos para monitorizar el estado respiratorio). Otros registros importantes incluirían: saturación de oxígeno, movimientos abdominales y torácicos, flujo nasal, ECG, electroencefalograma (EEG)...

Los niños con SPW sufren a menudo enfermedad pulmonar restrictiva debido a la hipotonía, obesidad y cifoescoliosis. En algunos pacientes podría estar indicado el ECG de 12 derivaciones e incluso un ecocardiograma.

## Preparación para el manejo de la vía aérea

Se tendrá especial atención en las anormalidades del sistema respiratorio. El manejo de la vía aérea puede verse dificultado por una pobre dentición, micrognatia, anormalidades del paladar y la movilidad de cuello reducida. Se debe tener siempre presente la posibilidad de que no puedan intubarse ni ventilarse.

La dificultad para la intubación puede agravarse por la existencia de alteraciones anatómicas como vía aérea estrecha y falta de desarrollo de laringe y tráquea. Las personas no tratadas con hormona del crecimiento pueden tener una vía respiratoria más pequeña de lo esperado para su tamaño corporal.

Las secreciones espesas, así como posibles caries y dientes sueltos también pueden dificultar el proceso. Se tendrá siempre a mano material para resolver este escenario de imposibilidad de ventilación o intubación, incluso en aquellos casos en los que se les administre anestesia raquídea.

## Procedimiento anestésico

Los pacientes con SPW presentan hipotonía muscular y ello les predisponen a una posible aspiración gástrica. La movilidad reducida del tracto gastrointestinal aumenta el riesgo de aspiración perioperatoria y en caso de realizarla las secuelas pueden ser más severas debido a una reserva pulmonar reducida.

Además el riesgo de aspiración perioperatorio se ve agravado aún más por una alta incidencia de rumiación y un bajo tono del esfínter

esofágico. Se han descrito casos de regurgitación de comida incluso 10 horas después de establecer el periodo de ayunas (1). Este hecho no es sólo debido a la continua e intensa rumiación de estos pacientes sino también a un comportamiento sumamente desarrollado para la búsqueda y robo de comida, asociado a la hiperfagia.

Por todo ello, es fundamental la estrecha vigilancia de estos pacientes durante el periodo de ayunas para poder asegurar un estómago vacío.

Los pacientes con obesidad mórbida también presentarán una mayor incidencia de hernia de hiato y una mayor presión intraabdominal, lo que también eleva el riesgo de aspiración.

## ¿Qué medidas tomar durante el proceso anestésico?

- Para reducir el riesgo de aspiración: intentar reducir la secreción gástrica ácida, aumentar la movilidad intestinal, neutralizar los contenidos gástricos, utilizar una posición durante la cirugía en la que la gravedad nos ayude a minimizar el riesgo de una regurgitación pasiva, asegurar la vía aérea rápidamente, descomprimir el estómago y extubar con cuidado.
- Verificar que esté en ayunas. Como hemos visto, las personas con SPW pueden no decir la verdad sobre si han comido antes de la intervención. Salvo los casos en que un cuidador pueda asegurarnos que no lo ha hecho, debe contemplarse esa posibilidad a la hora de intubar, incluso introduciendo previamente una sonda nasogástrica para comprobar que esté vacío.
- Asegurar un fiable acceso venoso periférico.
- Valorar la administración de procinéticos e inhibidores de ácido gástrico como premedicación anestésica.
- Monitorizar.

Considerar una secuencia rápida de intubación.

## Anestesia general y sedación

Es cierto que se han descrito reacciones anómalas a dosis habituales de fármacos y anestésicos así como especial sensibilidad a los fármacos depresores. La hipotonía los hace especialmente sensibles a los fármacos depresores respiratorios, por lo que las dosis deben ajustarse adecuadamente. Así, por ejemplo, en la administración de agentes musculares no-despolarizantes existía cierto miedo por la idea de una acción excesivamente prolongada. Actualmente, se ha demostrado el uso seguro de varios de ellos como son: pancuronio, atracurio, cisatracurio, vecuronio y rocuronio. Sin embargo, se recomienda la monitorización neuromuscular así como revertir el bloqueo

residual con antagonistas (2).

Aunque no hay certeza sobre la predisposición de individuos con SPW a la hipertermia maligna, los relajantes musculares despolarizantes tipo succinilcolina deberían evitarse a no ser que sea absolutamente imprescindible. Existe el riesgo teórico de una respuesta hipercalcémica exagerada tras su uso y aunque varios informes consideran como seguro su uso en pacientes con SPW (3), se recomienda evitarlos como precaución.

También se ha estudiado el uso de ketamina por sus efectos limitados en la función respiratoria así como por producir sedación y analgesia al mismo tiempo. Especialmente en los niños más mayores, la ketamina debería ser administrada junto a benzodiacepinas o propofol para limitar sus posibles efectos secundarios. No obstante, se recomienda mucha precaución durante su administración.

Otros anestésicos que sí que han asegurado su uso seguro en el mantenimiento de la anestesia, son el propofol y el óxido nitroso. El isoflurane y el sevoflurane se han relacionado con casos de hipertermia maligna así que es preferible evitarlos.

No se han descrito cuidados especiales a la hora de administrar transfusiones o hemoderivados, así como en la administración de medicación para la anticoagulación.

## Anestesia regional

La anestesia regional tiene las ventajas de eliminar la necesidad de anestesia general y sus riesgos perioperatorios. Evita los cuidados anestésicos intraoperatorios y la analgesia postoperatoria, lo que significa limitar la necesidad de opioides y agentes anestésicos generales. Ambas técnicas, ya sea la anestesia raquídea o el bloqueo de nervio periférico pueden ser consideradas en estos pacientes.

En ocasiones, las técnicas pueden ser difíciles por la obesidad mórbida. En estos casos se recomienda el uso de ecógrafo para facilitar la punción del bloqueo.

Del mismo modo, la presencia de escoliosis que encontraremos en muchos de estos pacientes puede complicar la punción e incluso hacernos descartar este tipo de anestesia.

A menudo, será necesario acompañar la anestesia regional con la administración de una sedación ya sea a la hora de realizar el bloqueo o para que el paciente colabore durante el acto quirúrgico.

## Monitorizaciones especiales

- **Control de glucemias.** Debido a las alteraciones en el metabolismo de los hidratos de carbono y la grasa estos pacientes pueden padecer hipoglucemias con más facilidad. Por ello, durante todo el

período de ayuno perioperatorio se requerirá de un control de glucosa en sangre intermitente y se pondrá especial énfasis en evitar la hipoglucemia del periodo postoperatorio.

- **Control de la temperatura corporal.** Existen varios informes que reflejan este anormal control de la temperatura en pacientes con SPW que muestran datos tanto de hipotermia como de hipertermia, por ello sugerimos la necesidad de la monitorización de la temperatura en todo el periodo perioperatorio (3).
- **Monitorización del bloqueo neuromuscular.**

También son convenientes otras monitorizaciones adicionales en caso de patologías asociadas que así lo requieran.

## Cuidados postoperatorios

La presencia de mareos, sopor o pesadez tras la anestesia puede deberse a la somnolencia subyacente y a un componente de apnea central. Como se ha citado anteriormente, la mayoría de los problemas se deben a la obesidad y a la apnea obstructiva y central, pero el débil tono muscular y la aspiración crónica pueden jugar un papel en las dificultades respiratorias tras la anestesia.

Se ha sugerido que el uso de técnicas regionales y de AINES podría ser más beneficioso que los opioides en el periodo postoperatorio inmediato (1).

En el postoperatorio podremos encontrar diferentes complicaciones como estridor, desaturaciones, hipercapnia, broncoespasmo intermitente, episodios de apnea, episodios obstructivos...

Recordar que estas complicaciones pueden darse y agravarse por ciertas dificultades y características de estos pacientes:

- Dificultad de estornudar o toser para aclarar las secreciones después de una intubación. Se recomienda fisioterapia respiratoria para facilitar la tos y la eliminación de secreciones. Esto será particularmente relevante en procedimientos abdominales superiores o torácicos.
- La recuperación de la anestesia puede ser más lenta de lo habitual, valorar la somnolencia, la sensibilidad a los fármacos o una apnea central.
- La eliminación de los fármacos también puede verse afectada por una distinta composición corporal.
- La cicatrización de las heridas y la reanudación de la movilización también pueden ser más lentas que en otros pacientes. La tendencia a hurgarse en las heridas, también en las quirúrgicas, agrava el problema. Para ello es recomendable cubrir bien todas las incisiones ya que eso suele disuadirles.
- Manifestaciones relativas al retraso mental, como son la tendencia

a un comportamiento agresivo, desafiante, alteraciones psicológicas y problemas en el control del comportamiento obsesivo, especialmente la hiperfagia permanente.

- La falta de dolor y alteraciones en la termorregulación pueden ocultar un problema grave. Mientras que el alto umbral de dolor supone una ventaja en la gestión del postoperatorio, puede también ocultar otros problemas. El dolor es la forma que tiene el cuerpo de alertarnos sobre los problemas y en estos pacientes careceremos de dicha alerta del mismo modo que careceremos de la alarma de elevación de temperatura como respuesta a una infección.

El ingreso o no en una unidad de críticos para el control postoperatorio dependerá del criterio del anestesista en cada caso, dependiendo de las enfermedades concomitantes de cada paciente, de las particularidades de la cirugía (duración, gravedad....) y respuesta a la anestesia en cada caso, no al simple hecho de ser un paciente con SPW.

## ACTUACIÓN EN QUIRÓFANO



Los pacientes SPW pueden ser anestesiados con seguridad siempre que se tengan en cuenta sus características especiales y se cuente con los medios necesarios para resolver posibles adversidades. Se recomienda una evaluación preoperatoria minuciosa.

Tipos de anestesia recomendadas: anestesia general y raquídea.

**Anestesia general:** Tener en cuenta la hipotonía muscular, las anormalidades en el sistema respiratorio, las diferencias anatómicas a la hora de ventilar e intubar y el riesgo de aspiración.

Asegurar:

- Período de ayunas y en caso de dudas ➔ sonda nasogástrica.
- Acceso venoso periférico fiable.

El uso de relajantes musculares no despolarizantes es seguro (monitorización neuromuscular, ajustar dosis y revertir el bloqueo residual).

Otros anestésicos seguros son propofol y el óxido nitroso. Evitar: succinilcolina, isoflurane y sevoflurane.

**Anestesia regional:** anestesia raquídea y bloqueo de nervio periférico. La presencia de obesidad o escoliosis pueden dificultar la técnica.

A menudo complementaremos esta técnica con una sedación consiguiendo mayor colaboración del paciente.

**Monitorización especial:** neuromuscular, control de glucemias, control de temperatura corporal.

**Complicaciones en el postoperatorio:** débil tono muscular, ten-

dencia a la aspiración crónica, presencia de obesidad y apnea obstructiva y central, dificultad para toser o estornudar, recuperación anestésica más lenta, mayor dificultad para la movilización y cicatrización de heridas, problemas de comportamiento, falta de dolor y alteraciones en la termorregulación.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Lirk P, Keller C, Colvin J, Rieder J, Wulf K. Anaesthetic management of the Prader-Willi syndrome. *Eur J Anaesthesiol*. 2004 Oct; 21(10):831-3
2. Orpha.net: Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos [Internet]. [actualizado 17 de mayo de 2016; acceso 18 de mayo de 2016]. Anesthesia recommendations for patients suffering from Prader-Willi syndrome. Disponible en: [https://www.orpha.net/data/patho/Pro/en/Prader\\_Willi\\_EN.pdf](https://www.orpha.net/data/patho/Pro/en/Prader_Willi_EN.pdf)
3. Legrand R, Tobias JD. Anesthesia and Prader-Willi syndrome: preliminary experience with regional anesthesia. *Ped Anesth*. 2006 Jul;16(7):712-22
4. Lam H, Landsman IS. Are children with Prader Willi syndrome at higher risk for anesthetic complications? *Paediatr Anesth*. 2014 Apr; 24 (4) :457-9
5. García M, López-Andrade A, García M, García F, Prieto M, García M., Almazán A. Anesthesia in Prader-Willi syndrome for major surgery for kyphoscoliosis. *Rev Esp Anestesiol Reanim*. 2001 Aug-Sep; 48 (7): 346-7
6. Jain A, Bala I, Makkar JK. Anesthetic management of Prader-Willi syndrome: what if neuromuscular relaxants could not be avoided. *J Anesth*. 2012 Apr; 26 (2): 304-5
7. AESPW: Asociación Española Síndrome Prader-Willi [Internet]. Madrid [acceso 23 de mayo de 2016]. Alerta Médica Síndrome de Prader Willi por Médicos especialistas en el Síndrome de Prader Willi. Disponible en: <http://www.aespw.org/export/sites/aespw/.content/Documentos/IPWSO-0-Alerta-medica.pdf>
8. Junta de Andalucía. Consejería de Salud [Internet]. Sevilla: Portal de Salud-Consejería de Salud [Última revisión el 23 de octubre de 2012; acceso 14 de mayo de 2016]. Guía rápida para atención en Urgencias. Síndrome de Prader-Willi. Disponible en: <http://www.juntadeandalucia.es/salud>
9. PWSAUSA: Prader-Willi Syndrome Association (USA) [Internet]. Sarasota, FL [acceso 19 de mayo de 2016]. Disponible en: <http://www.pwsausa.org>
10. AESPW: Asociación Española Síndrome Prader-Willi [Internet]. Madrid [acceso 18 de mayo de 2016]. Disponible en: <http://www.aespw.org>
11. Orpha.net: Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos [Internet]. [actualizado 17 de mayo de 2016; acceso 18 de mayo de 2016]. Disponible en: <http://www.orpha.net>

# 9. SPW en Hospitalización



## 9.1. En la Unidad Neonatal y Lactantes

Hasta los 12-18 meses aproximadamente debido a la hipotonía la succión es débil y se fatigan con facilidad por lo que pueden requerir técnicas especiales de alimentación:

- Nutrición enteral continua con bomba de infusión. El tiempo de infusión depende de la tolerancia.
- Gabaje intermitente con sondas de nutrición enteral. En este servicio las sondas son especiales para permitir el paso de la leche materna; las más utilizadas suelen ser de silicona que son de mayor duración, y de poliuretano, que deben ser cambiadas con cierta frecuencia según las recomendaciones de los fabricantes. Ambos tipos con diámetros de 6Fr ú 8Fr. Estas sondas se unirán a unas jeringas también específicas para la administración de dicho gabaje.

En este período no debe haber restricción calórica ni de nutrientes. A menos que se den otras circunstancias que así lo indiquen en ningún caso se suprime la lactancia materna, si la madre ha optado por dicha alimentación ésta se extraerá la leche y se le administrará al niño de la forma citada.

En los primeros meses, al no contar todavía con un diagnóstico certero, será importante la vigilancia de movimientos anormales, monitorización de ECG, saturación O<sub>2</sub> y temperatura corporal. En algunos casos puede estar indicada la monitorización con registro de 24h

de EEG para descartar una convulsión. Durante la época neonatal y lactancia se hace muy difícil la canalización de una vía periférica.

Se debe vigilar también la posible aparición de una distensión abdominal ante la incapacidad de estos niños de vomitar.

El bebé se debe marchar a casa cuando los padres sean capaces de alimentarle, el niño tolere dicha alimentación y la ganancia ponderal sea positiva.

Previamente al alta los padres serán entrenados en el manejo de los requerimientos especiales que pueda precisar el lactante: manejo de secreciones, alimentación (lactancia materna o suplementación de ésta, vitamina D, ferroterapia si es necesario...), ejercicios de fisioterapia y rehabilitación que puedan realizar en su casa, manejo de atragantamientos y de infecciones habituales que presentan los niños a esta edad (infecciones respiratorias, diarreas), información sobre las necesidades específicas de vacunación,...

Además, se les proporcionará un enlace adecuado con algún profesional especializado que les pueda resolver dudas o situaciones imprevistas sobre todo en los primeros días tras el alta hospitalaria. Durante la fase de adaptación de niño y padres a la vida normal en su domicilio se podría recurrir a los servicios de asistencia de hospitalización domiciliaria pediátrica para reforzar a estos padres en su capacitación al manejo diario.

## 9.2. A partir de los 2 años

Las características particulares del SPW nos dificultarán mucho su manejo y cuidado cuando estén hospitalizados y, por supuesto, cada paciente requiere un plan de cuidados individualizado, pero el personal sanitario debe conocer las complejas necesidades biopsicosociales de una persona con este síndrome y aplicar este conocimiento a su trabajo.

- Deben estar vigilados continuamente y con proximidad. Habrá siempre un control externo físico para disminuir la búsqueda de alimentos ó estallidos emocionales, ellos no pueden controlar su compulsión así que debemos asumir la importancia de limitar la accesibilidad a la comida y la posibilidad de intentar obtenerla:
  - Tener comidas ó refrigerios fuera de su vista y su alcance.
  - Que las visitas no traigan comida.
  - Asegurarse de que no quedan restos del menú diario y que no puedan acceder a restos de otros pacientes.
  - Las papeleras deben estar fuera de su alcance, suelen ser elementos estresantes para ellos.
  - Pueden confundir medicación por alimentos ó refrescos.

- Vigilar que coman despacio y trozos pequeños, no deben estar solos mientras comen.
- Incentivar que beban agua, ya que no suelen hacerlo voluntariamente.
- Instaurar una dieta hipocalórica más estricta incluso que la que ellos lleven en su domicilio, ya que el ejercicio que puedan realizar aquí será menor ó nulo. Debemos evitar un incremento de peso durante su hospitalización.
- A veces, en lugar de dolor localizado, pueden sentir sensación general de malestar.
- Vigilar minuciosamente las vías intravenosas ya que no suelen durar mucho. Aunque no se quejen de dolor puede haber extravasación. Como hemos mencionado, su tendencia a hurgarse puede complicar las heridas y vías periféricas.
- Con frecuencia presentan hipersomnia nocturna, somnolencia diurna, alteración de los ciclos del sueño y alteraciones respiratorias. Como consecuencia la calidad del sueño por la noche no es buena y tienen muchos despertares. Vigilaremos la existencia de ronquido, respiración taquipneica, apneas...
- Controlaremos la higiene dental teniendo en cuenta la hiposalia y rumiación.
- Ante una hospitalización prolongada nos esforzaremos por ofrecerle una rutina establecida:
  - Siempre que sea posible la persona con SPW participará en el diseño de un programa de conducta a tener en el tiempo de hospitalización.
  - Si se trata de adultos las reglas se pueden establecer por escrito, como si de un contrato se tratara, especificando las consecuencias de romper dichas reglas.
- Disminuir al máximo los cambios a última hora en sus horarios, planes o rutinas. Por ejemplo, no programar una prueba en horas próximas a la comida y, si fuera ineludible, aclararle el por qué. Lo que les resulta más estresante es adaptarse al cambio en sí. En niños mayores y adultos podemos usar un reloj o una agenda para comunicarle cualquier suceso ó prueba a realizar.
- NUNCA utilizar la comida para premiar, castigar o conseguir algún cambio.
- Aumentar la alerta en los momentos estresantes, por ejemplo: todo el tiempo que rodea al periodo de la comida.
- Nunca hacer promesas que no se puedan cumplir.
- No asumir que todo lo que se le dice lo entiende aunque parezca que sí.

- Evitar usar lenguaje figurativo y nombrar/dicir lo que se piensa para que no haya malentendidos.
- Alabarle siempre para premiar su autocontrol.
- Si acaba cogiendo comida o dinero para adquirirla no discutir ni avergonzarle, no tratar el hecho como una transgresión moral, porque así no podremos ayudarle ante su pérdida de control ni conseguiremos que las personas de alrededor entiendan por qué una persona con SPW se comporta así.
- No utilizar una actitud y tono de voz agresivos, ni confrontación directa.
- Pueden producirse momentos muy tensos con ellos ante fuertes enfados, comportamientos opositores o desafiantes. A veces es posible que conozcamos el origen de estas conductas molestas, pero otras, no podremos saberlo.



Ante una rabia quizás podamos reconducir la situación o cambiar de tema al principio. Pero una vez instaurada la explosión emocional ésta seguirá su curso y, ante ello, la mejor actuación irá dirigida a evitar que se haga daño llevándole a un lugar tranquilo y seguro, acompañándole en todo momento. Es importante no dar ningún tipo de retroalimentación, no resulta útil hablarle o argumentar, ni recoger los objetos que pueda tirar o dañar. Se debe evitar la presencia de mucha gente que agudizará su estado emocional, es suficiente con que una o dos personas interactúen con él. Si la situación nos desborda, es mejor dejar paso a otra persona y marcharnos. En el contexto de una rabia no se debe ceder a sus demandas. Una vez que ha pasado se continuará como si nada y se reanudará lo establecido ajustando los horarios.

- Evitar actitudes de: rechazo, burla, permisividad excesiva, culpabilizarle por sus actos, dar excesivas explicaciones ó ninguna, mostrar desacuerdos con otro cuidador delante de ellos.
- Al alta hospitalaria elaboraremos un plan de cuidados consensulado con el paciente, familia o cuidadores habituales, y en contacto con la enfermera de atención primaria. Deberemos valorar el conocimiento sobre la enfermedad de las personas que se ocupan habitualmente del paciente y proveeremos información sobre recursos comunitarios, grupos o asociaciones del SPW, recursos en la red...

## ACTUACIÓN EN HOSPITALIZACIÓN

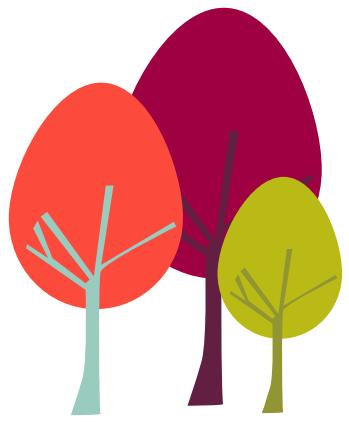


Ante un paciente con SPW hospitalizado el personal de enfermería debe establecer, dentro de lo posible, un entorno estructurado y predecible, donde las expectativas sean claras y exista un sistema de recompensa y reconocimiento. Un “ambiente terapéutico” específico para este paciente, basado en:

- El conocimiento de las características clínicas y conductuales del SPW.
- La **gestión del entorno**, donde debemos establecer unas reglas de conducta y un cronograma de actividades (aseo, pruebas, terapias, ocio, comida, descanso...) y afianzar la seguridad alimentaria (sin acceso a los alimentos y sabiendo cuándo y qué comerá). Todo ello ayudará a disminuir la ansiedad que les produce el cambio de la hospitalización en su vida y, por lo tanto, evitar las crisis conductuales en su mayoría.
- La aplicación de técnicas y herramientas adecuadas ante una intervención conductual.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Scheimann A.O. Clinical features, diagnosis, and treatment of Prader-Willi syndrome. [Monografía en Internet]. In: UpToDate, Post TW (Ed), UpToDate, Waltham, MA. [Acceso 13 de mayo de 2016]. Disponible en: <http://www.uptodate.com>
2. Albert García M. El Síndrome de Prader-Willi: Guía para Familias y Profesionales. Colección Rehabilitación (monografía en Internet). 1ª edic. Madrid: Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales. IMSERSO; 1999. (acceso 13 de mayo 2016). Disponible en: [http://www.imserso.es/InterPresent2/groups/imserso/documents/binario/356guia\\_sndrome\\_prader\\_willi.pdf](http://www.imserso.es/InterPresent2/groups/imserso/documents/binario/356guia_sndrome_prader_willi.pdf)
3. Fundación Prader-Willi [Internet]. Madrid [acceso 23 de mayo de 2016]. Disponible en: [www.praderwilli.es](http://www.praderwilli.es)
4. Gourash LM, Hanchett JE, Forster JL. Chapter 17 Inpatient crisis intervention for persons with Prader-Willi syndrome. In: Butler MG, Lee PDK, Whitman BY, editors. Management of Prader-Willi syndrome. 3rd ed. New York: Springer; 2006. Chapter 17: 395-425 pp.
5. Goldstone AP, Holland AJ, Hauffa BP, Hokken-Koelega AC, and Tauber M; Recommendations for the diagnosis and management of Prader-Willi syndrome. J Clin Endocrinol Metab. 2008 Nov; 93(11): 4183– 97
6. Asociación Española Síndrome Prader-Willi ( aespw.org )Caixás PA et al. 25 preguntas del Síndrome Prader-Willi. 2013 (acceso 13 de mayo 2016) Disponible en: <http://www.aespw.org/export/sites/aespw/.content/Documentos/25-PREGUNTAS-SPW.pdf>
7. Rice LJ, Einfeld L. Cognitive and behavioural aspects of Prader-Willi syndrome. Curr Opin Psychiatry. 2015 Mar; 28(2): 102-6
8. Yearwood EL, Mc Culloch MR, Tucker ML, Riley JB. Care of the patient with Prader-Willi Syndrome. Medsurg Nurs. 2011 May-June. 20 (3):113-22
9. The Committee on Genetics. Health supervision for children with Prader-Willi Syndrome. Pediatrics. 2011 Jan; 127(1): 195-204



# 10. SPW en Atención Primaria y Consultas Especializadas

Una vez que, tras el parto, los padres se llevan a su bebé a casa serán muchas las consultas a las que tendrán que acudir. Durante las primeras visitas de control en Atención Primaria (AP), su pediatra y enfermera deben recibir información lo más completa y detallada posible de las necesidades especiales del niño y comprobar qué consultas especializadas se encuentran ya programadas o cuáles podrían ser los requerimientos futuros previstos en función de la situación de cada niño. La mayoría de estos niños van a requerir frecuentemente de servicios hospitalarios especializados, pero en la consulta de atención primaria deben de tener un conocimiento actualizado de su estado para actuar con eficiencia en el control del desarrollo y las patologías habituales que afectan a su paciente, así como en las situaciones que surjan de forma imprevisible.

Desde AP se orientará a la familia para comenzar lo antes posible con terapias de estimulación precoz y se les guiará en la búsqueda de los recursos sociales pertinentes o información sobre todo lo relacionado con el síndrome una vez diagnosticado. Aquí los niños seguirán sus controles rutinarios de salud y calendario vacunal.

Tener el calendario vacunal completo es recomendable para todos los niños en general, pero en niños con SPW es especialmente importante ya que el diagnóstico de las enfermedades infecciosas resulta mucho más complicado dadas sus escasas manifestaciones. Un retraso en el diagnóstico puede implicar un importante riesgo, por lo que deberemos insistir en el cumplimiento del calendario con el fin de evitarlo.

Tras el nacimiento, las primeras consultas de especialistas a las que acudirán serán:

- **Neonatología**, realizará un seguimiento de la alimentación en esta etapa, ganancia de peso, duración de las tomas... Además, ante la sospecha de SPW, el Neonatólogo, junto con el Neuropediatra y el Endocrino pediátrico, solicitará el estudio genético.
- **Genética**, pedirá el estudio genético y, posteriormente, ofrecerá consejo genético.
- **Neurología pediátrica**, orientará el diagnóstico, la intervención temprana, fisioterapia, aprendizaje, problemas del sueño,..
- **Neumología**, valorará problemas respiratorios como el síndrome de apnea obstructiva en el sueño y la hipoventilación central.

- **Oftalmología**, ya que suelen presentar estrabismo y miopía.
- **Endocrinología**, será la principal consulta especializada a la que acudirán una vez confirmado el diagnóstico. En ella se realiza periódicamente una valoración completa de su estado: peso, talla, control de la dieta garantizando que se le suministran todos los nutrientes que necesita, administración y seguimiento del tratamiento con hormona del crecimiento, evaluación y funcionamiento de los órganos sexuales y otras características propias del síndrome. El endocrino derivará a los especialistas oportunos en cada momento.

Desde la infancia a la edad adulta, las especialidades implicadas en el cuidado del niño con SPW irán aumentando:

- **Otorrinolaringología**, valorará la posible obstrucción de vías respiratorias.
- **Ortopedia**, realizará exámenes periódicos y control de la posible aparición de escoliosis, osteoporosis u otros problemas ortopédicos.
- **Logopedia**, es aconsejable comenzar cuanto antes a trabajar las dificultades del habla.
- **Odontología**, requieren controles periódicos ya que su anatomía mandibular, saliva espesa, rumiación, malos hábitos alimentarios y una higiene inadecuada provocan problemas dentales desde edades tempranas.
- **Psicología**, fundamental para el manejo de los síntomas conductuales progresivos.
- **Psiquiatría**, para prevenir y/o diagnosticar signos del desarrollo de un trastorno psicótico o un aumento de conductas obsesivo-compulsivas.
- **Dietista**, la familia necesitará siempre la orientación de un nutricionista con experiencia en el síndrome.
- **Dermatología**, será necesario en el complicado manejo del rasgado o autolesiones ya que, muchas veces, las heridas difícilmente se curan.
- **Urología pediátrica**, realizará un seguimiento de la criotorquidia y valoración de la posibilidad de realizar una orquidopexia.
- **Digestivo**, sobre todo a partir de la adolescencia pueden comenzar con problemas de tránsito intestinal, úlcera gástrica, distensión abdominal tras atracones,...
- **Ginecología**, especialmente en torno a la adolescencia.

En general, en todos los servicios intentaremos evitar en lo posible esperas prolongadas, ya que tienen dificultades con el concepto tiempo y ello puede desembocar en una crisis conductual. Cuando acuden a consulta no es conveniente obsequiarles con nada, les generará expectativas falsas para futuras consultas que, si no se ven satisfechas, incrementarán las conductas inadecuadas. Pero sí es conveniente ser agradables y elogiarles ante una buena conducta.

Además, debemos recordar que, como ya se ha explicado en el apartado de urgencias, existen ciertas características en estos pacientes que también deberemos tener presentes cuando acudan a nuestras consultas: los problemas de termorregulación, manifestaciones escasas del dolor, ausencia de vómitos, etc., ya que obviárselos podría llevarnos a interpretaciones o diagnósticos equivocados.

Para el personal de enfermería resulta imprescindible conocer los aspectos a tener en cuenta en estos controles, así como los objetivos específicos que valoramos con la implantación de una dieta adecuada, supervisiones periódicas de la hormona del crecimiento, control de la aparición de osteoporosis y escoliosis.

## 10.1. Dieta hipocalórica

El peso y la gestión de la dieta son los principales focos de intervención para el SPW y, además de los pertinentes controles con pediatra y endocrinología, se recomienda consultar con un dietista desde edades tempranas ya que, a partir de los 2-3 años, se inicia una gran tendencia a la obesidad.

Esto es debido, por un lado, a una disfunción hipotalámica que ocasiona ausencia de sensación de saciedad y a una ingesta compulsiva de alimentos y, por otro, a un metabolismo basal anómalo que requiere unas necesidades energéticas más bajas para su edad y estatura, concretamente, un 25% menores que en el resto de la población.

La distribución de los nutrientes, sin embargo, será la misma que la recomendada para toda la población:

55% hidratos de carbono

30% lípidos

15% proteínas

La instauración de una dieta adecuada se hace necesaria durante toda su vida, pero no una restricción calórica severa.

Se debe proponer una dieta equilibrada y variada en platos, sabores y texturas, dándole una gran importancia a la fibra en todos ellos, donde abunden verduras y frutas y evitando, tal y como se aconseja para toda la población: alimentos grasos, con azúcares añadidos, picoteo, bollería industrial, golosinas, alimentos que precisen fritura,...



Los lácteos deben incluirse para proporcionar calcio y vitaminas A y D, ya que las personas con SPW muestran signos de baja densidad mineral ósea y problemas con la dentición. La fibra también la obtendremos en las legumbres, los cereales, panes, arroz y pastas, que deben ser integrales por el bajo índice glucémico que proporcionan. Hay que asegurarse que en la etiqueta de estos productos integrales pone "grano entero" y no fijarse solamente en el color marrón de los mismos. Las carnes magras, huevos y aves (sin piel) son aconsejables por su calidad proteica ya que ayudarán a mantener la masa muscular que en estos pacientes suele ser más baja. Es necesario supervisar que mantengan una ingesta de agua adecuada.

Planificar los menús con antelación y utilizar sistemas de cocción que no precisen apenas grasa (horno, vapor, papillote,...). La dieta mediterránea es el mejor ejemplo de alimentación saludable: aceite de oliva, pescado, legumbres, cereales, frutas, verduras, yogur, frutos secos,...

Es fundamental educar a la familia al completo en una dieta saludable; el papel de los padres en la formación de los hábitos alimentarios de sus hijos y de un estilo de vida saludable es esencial. Si toda la familia está involucrada en estos cambios de hábitos, será mucho más fácil mantener a la persona con SPW en un peso normal y serán incontables los efectos beneficiosos para los demás miembros de la familia.

Por otra parte, también es muy importante estimularles para que lleven una vida activa en la que practiquen a diario una serie de movimientos cotidianos como andar, pasear, subir escaleras... y también estimular la práctica de algún deporte de acuerdo con las aficiones, habilidades y capacidades de cada niño.

En este aspecto, la enfermería puede realizar una labor extraordinaria de educación sanitaria para toda la familia. Las necesidades especiales de un niño pueden servir de impulso al resto de la familia para adquirir unos hábitos saludables que beneficien a todos.

## 10.2. Control del tratamiento con hormona del crecimiento

Como ya hemos comentado anteriormente, antes de comenzar con la administración de la GH, las personas con SPW deben ser evaluadas por el otorrinolaringólogo para evitar problemas obstructivos que la hormona pueda agravar. También es conveniente realizar un estudio del sueño.

La monitorización de la hormona consistirá en un control anual de:

- Valores del metabolismo hidrocarbonado: Hemoglobina glicosilada, insulina y glucemia.
- Estado de la función tiroidea: T4 libre y TSH.

- Control del efecto de la GH: IGF-1 e IGFBP-3.
- Edad ósea con una radiografía de los cartílagos de crecimiento en la muñeca izquierda para controlar la maduración de los huesos.
- En pacientes obesos se puede completar con una petición de lípidos y transaminasas.

### 10.3. Control de la aparición de osteoporosis

La osteoporosis suele ser frecuente y precoz. Parece estar relacionada con el hipogonadismo y el déficit de GH presentes en el SPW. Esto puede dar lugar a fracturas secundarias a traumatismos leves en pacientes con SPW. Se aconseja monitorizar su existencia practicando una densitometría ósea en la edad adulta joven e, incluso, en el niño mayor, promover el ejercicio físico y un aporte adecuado de vitamina D y calcio.

### 10.4. Control de la aparición de escoliosis

Es muy frecuente en el SPW. Un 80% de los paciente presenta una curvatura mayor del 10% de los cuales aproximadamente un tercio tiene una escoliosis clínicamente significativa.

En algunos casos se intenta detener el avance con el uso de corsés, que suelen ser poco efectivos debido a la hipotonía y obesidad y, además, muchas veces el cumplimiento de este tratamiento se ve comprometido por los diversos problemas conductuales (por ejemplo, fuertes rabietas).

A menudo es necesaria la cirugía, pero está asociada a un elevado número de posibles complicaciones (cifosis severa por encima de la fusión espinal, infección grave, pseudoartrosis, retraso en la curación de la herida, paraplejia...). Las características tan específicas de este síndrome obligan a considerar seriamente la cirugía. En algunos centros hospitalarios se utiliza intraoperatoriamente la neuromonitorización por Potenciales Evocados Somatosensoriales.

Para el cuidado integral de esta compleja enfermedad se requiere una gran coordinación de un equipo multidisciplinar que trabajen conjuntamente con la familia, que estará implicada e informada en todo momento y a la que se le proporcionarán todos los recursos y herramientas necesarios para el manejo diario y en todas las etapas de la vida. Esto sólo se podrá conseguir con conocimiento del síndrome, coordinación y comunicación continua entre todos.

Este equipo multidisciplinar deberá abarcar no sólo el ámbito sanitario, también deberá implicar a los servicios sociales, comunitarios y educativos. Así se logrará una atención integral y especializada que reduzca al máximo las complicaciones de esta enfermedad y aumente su calidad de vida.

### ACTUACIÓN EN AP Y CONSULTAS ESPECIALIZADAS

- En la consulta de AP se orientará a la familia sobre los recursos que necesitarán, se realizarán los controles habituales del niño y del adulto, se seguirá el calendario vacunal, etc. Deberán tener en todo momento información detallada y actualizada de la situación de la persona con SPW.
- Serán muchas las consultas de especialistas a las que tendrá que acudir a lo largo de su vida (genética, oftalmología, neurología, traumatología, psicología, psiquiatría,...), siendo la principal la de **endocrinología** que realizará periódicamente controles de su estado y pautará y realizará un seguimiento del tratamiento con la hormona del crecimiento.
- La dieta deberá ser hipocalórica pero sin restricción severa de calorías, sana y variada. Es fundamental la implicación de toda la familia y nunca deben utilizarse los alimentos como premio o castigo. Para las personas con SPW es recomendable hacer ejercicio y practicar algún deporte de acuerdo con las aficiones, habilidades y capacidades de cada uno.

### BIBLIOGRAFÍA

1. The Committee on Genetics. Health supervision for children with Prader-Willi Syndrome. Pediatrics. 2011 Jan; 127(1): 195-204
2. AESPW: Asociación Española Síndrome Prader-Willi [Internet]. Madrid [acceso 18 de mayo de 2016]. Disponible en: <http://www.aespw.org>
3. Goldstone AP, Holland AJ, Hauffa BP, Hokken-Koelega AC, and Tauber M. Recommendations for the diagnosis and management of Prader-Willi syndrome. J Clin Endocrinol Metab. 2008 Nov; 93(11): 4183-97
4. Butler MG. Management of obesity in Prader-Willi syndrome. Nat Clin Pract Endocrinol Metab. 2006 Nov; 2(11):592-3
5. Chen C, Visootsak J, Dills S, Graham JM Jr. Prader-Willi Syndrome: an update and review for the primary pediatrician. Clin Pediatr (Phila). 2007 Sep; 46(7):580-91
6. Yearwood EL, Mc Culloch MR, Tucker ML, Riley JB. Care of the patient with Prader-Willi Syndrome. Medsurg Nurs. 2011 May-June;20(3):113-22
7. Estrategia NAOS. *Estrategia para la nutrición, actividad física y prevención de la obesidad*. Madrid: Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad; 2005
8. Scheimann A.O. Clinical features, diagnosis, and treatment of Prader-Willi syndrome. [Monografía en Internet]. In: UpToDate, Post TW (Ed), UpToDate, Waltham, MA. [Acceso 13 de mayo de 2016]. Disponible en: <http://www.uptodate.com>
9. de Lind van Wijngaarden RF, de Klerk LW, Festen DA, Hokken-Koelega AC. Scoliosis in Prader-Willi syndrome: prevalence, effects of age, gender, body mass index, lean body mass and genotype. Arch Dis Child. 2008 Dec; 93(12): 1012-6
10. Odent T, Accadbled F, Koureas G, Cournot M, Moine A, Diene G et al. Scoliosis in patients with Prader-Willi Syndrome. Pediatrics. 2008 Aug; 122(2):e499-503
11. Accadbled F, Odent T, Moine A, Chau E, Glorion C, Diene G, de Gaucy JS. Complications of scoliosis surgery in Prader-Willi Syndrome. Spine. 2008 Feb 15; 33(4):394-401
12. Nolan ME. Anticipatory guidance for parents of Prader-Willi children. Pediatr Nurs. 2003 Nov-Dec;29(6):427-30,451

# 11. El papel de la familia



El oportuno manejo de los problemas conductuales de las personas con SPW se debe de basar en la adecuada organización del entorno creando un ambiente terapéutico. Es importante tener en cuenta que el control del consumo de los alimentos no puede realizarse de manera independiente y voluntaria por las propias personas con SPW, debido a que dependen de la integridad y previsibilidad de su entorno y por su limitada capacidad de resolución de problemas. Por ello el trabajo deberá ir enfocado a apoyarles con el fin de obtener la máxima independencia de la que sean capaces.

Este apoyo se sostiene fundamentalmente en la **familia**, que soporta con esta patología un nivel elevado de estrés y cuyos recursos se ven a menudo agotados ante el desafío constante de controlar el acceso a la comida y hacer frente a otras conductas. El estrés de los padres está asociado a la severidad de los problemas psicológicos de sus hijos. Se suelen identificar en estos padres más somatización, ansiedad fóbica, compulsión obsesiva y problemas de ansiedad, aunque no suelen llegar a niveles con una clínica significativa.

Los requerimientos de las familias cambian según la etapa en la que se encuentran sus hijos. Así, cuando son pequeños, les preocupan sus problemas motores, su capacidad intelectual... Más tarde serán los problemas de comportamiento, el lenguaje y la salud. Los padres van reflejando sus prioridades en función de los principales déficits o problemas que presentan sus hijos. A medida que se van haciendo adultos sus prioridades mayoritarias son las habilidades sociales, la obesidad y comer en exceso, las alteraciones en la alimentación, su seguridad personal, el tener una habilidad de trabajo, el cuidar de su propia salud, tener habilidades en la seguridad como peatones, la ética de trabajo (como llegar a la hora), la aritmética,...

Desde edades tempranas los padres comprenden lo complicado que es controlar la dieta, que requiere mucho esfuerzo de todo el entorno y que condiciona la vida de toda la familia. En la mayoría de los casos no pueden acudir con frecuencia a eventos sociales o celebraciones familiares ya que se convierten en momentos muy críticos y, cuando acuden, tienen que llevar estrategias de afrontación programadas de antemano. Todo ello genera mucho estrés y dificulta la interacción personal.

Por otro lado, la etapa escolar representa una parte importante en la vida de estas personas y el papel de la escuela tendrá por ello repercusión en su salud. Al igual que en el ámbito sanitario, la falta de conocimiento sobre la enfermedad y sus características de los profesionales educativos y aquellos relacionados con la gestión de los recursos necesarios para su inclusión en la escuela, deriva en una serie de dificultades para poder atenderles y supone, además, un mayor desgaste emocional y físico para la familia.

En general, la etapa de Educación Primaria, sobre todo los primeros años, discurre con cierta normalidad. A partir del último tramo de esta etapa y, especialmente, en Educación Secundaria los problemas se agravan, la interacción con los compañeros no es fluída y el entorno se vuelve hostil para ellos. Manifiestan más problemas comportamentales, desinterés, sentimientos de exclusión, desilusión... y, a menudo, no quieren acudir a clase. Con gran esfuerzo e intentando conseguir llevar una vida como los demás chicos, pueden llegar a realizar bien las tareas y obtener buenos resultados académicos, pero difícilmente logran controlar el impulso por la comida. En este ámbito se hace necesario el trabajo en red de todo el equipo de los profesionales educativos, sanitarios, sociales, las familias y asocia-

ciones, con una gran coordinación y una comunicación fluída entre ellos.

La preocupación por el futuro se mantiene a lo largo de toda la vida. Los adultos con SPW que tienen una gran necesidad de estructura y supervisión, raramente son bien gestionados en centros sin experiencia en el síndrome o sin un compromiso de desarrollar un programa adecuado para estas personas. Por lo que, ante la falta de lugares adecuadamente preparados para el SPW, finalmente es la familia la que debe sobrellevarlo.

Es labor de un equipo multidisciplinar junto con la familia el ir preparando el camino que conduzca a un futuro que permita a las personas con SPW desarrollarse en todo su potencial y estar atendidos en todas sus necesidades biopsicosociales.

El papel de enfermería será vital al poder realizar educación sanitaria con esos padres que necesitan desde el principio más información relacionada con las características del niño y preparación para los cambios que han de venir. Además, identificará las necesidades de la familia y facilitará las referencias apropiadas, asistiendo y apoyándoles en el manejo diario de sus hijos.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Gourash LM, Hanchett JE, Forster JL. Chapter 17 Inpatient crisis intervention for persons with Prader-Willi Syndrome. . In: Butler MG, Lee PDK, Whitman BY, editors. Management of Prader-Willi Syndrome. 3rd ed. New York: Springer;2006. p.395-425
2. Skokauskas N, Sweeny E, Mechan J, Gallagher L. Mental health problems in children with Prader-Willi Syndrome. *J Can Acad Child Adolesc Psychiatry*. 2012 Aug; 21(3):194-203
3. Pituch KA, Green VA, Didden R, Lang R, O'Reilly MF, Lancioni GE et al. Rehabilitation priorities for individuals with Prader-Willi Syndrome. *Disabil Rehabil*. 2010; 32(24):2009-18
4. Wulffraet J, Scholte EM, Van Berckelaer-Onnes IA. Maternal parenting stress in families with a child with Angelman syndrome or Prader-Willi syndrome. *J Intellect Dev Disabil*. 2010 Sep; 35(3):165-74
5. Nolan ME. Anticipatory guidance for parents of Prader-Willi children. *Pediatr Nurs*. 2003 Nov-Dec; 29(6):427-30,451
6. Rosell-Raga L. Fenotipos conductuales en el Síndrome de Prader-Willi. *Rev Neurol (Barc)*. 2003; 36(supl 1):S153-7

## 12. Conclusiones generales

El SPW es una enfermedad poco conocida, pero a pesar de su excepcionalidad ya se han realizado numerosos estudios sobre ella en todo el mundo. Y es concretamente la esperanza en estos trabajos de investigación lo que alienta a las familias, y a las personas afectadas por este complejo síndrome a seguir adelante.

Fruto de esta investigación científica, se han conseguido grandes avances, como la terapia hormonal con GH que, junto con la administración de una dieta adecuada, ha conseguido normalizar en niños sus percentiles de peso y altura o también el desarrollo de nuevas terapias conductuales que ha permitido un mejor manejo de este complicado síndrome.

Las familias cada vez están mejor preparadas para afrontar los problemas que se les presentan día a día, y ya se está consiguiendo que estos niños lleguen a la edad adulta en un mejor estado de salud.

Y aunque vamos por el buen camino, aún queda mucho por recorrer y por investigar. Es necesario desarrollar nuevas terapias, más eficaces e implicar al conjunto de los profesionales sanitarios en la atención integral de estos pacientes.

El papel del profesional de enfermería es clave en el engranaje de la atención sanitaria que precisan los pacientes con SPW:

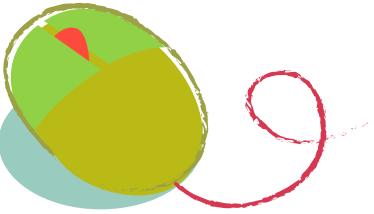
- **Clave para detectar** los síntomas al inicio y llegar a un diagnóstico precoz y, por lo tanto, a una estimulación temprana y adecuada, que mejorará notablemente su calidad de vida.
- **Clave en la evolución** de este paciente que necesitará toda su vida de un equipo multidisciplinar muy preparado y que dé respuestas a sus necesidades.
- **Clave en la ayuda** a esa familia y entorno que tendrá que cambiar radicalmente y adaptarse a un mundo, a veces hostil, con mucha presión social en relación a la comida. Es fundamental la Educación Sanitaria y el apoyo e implicación de todos los profesionales para conseguir que se adopte un estilo de vida más saludable.
- **Clave en la difusión** del conocimiento sobre una enfermedad poco frecuente y difícil de entender, con el fin de captar la atención de la población y conseguir encender una conciencia que facilite la integración de estos niños y pacientes en su propio entorno.

El paciente con SPW requiere una aproximación multidisciplinar para su cuidado, ya que en estas personas se conjugan diferentes problemas (alimentación, conducta, comunicación, etc.) que deben ser abordados por un amplio espectro de profesionales. Es necesario unificar criterios, tanto de actuación como de coordinación, así como una correcta derivación a los diferentes recursos existentes.

Esperamos que esta guía elaborada en base a la mejor evidencia científica disponible actualmente, logre dar respuesta a la necesidad de aportar una información completa que permita un abordaje integral del SPW, ofreciendo a los profesionales sanitarios un conjunto de recomendaciones que les ayude en la toma de decisiones clínicas eficientes y seguras para prestar una adecuada atención sanitaria a estos pacientes, y así de este modo contribuir a mejorar su calidad de vida, prevenir las complicaciones y prolongar su esperanza de vida.



# 13. Recursos electrónicos



El SPW es una de tantas enfermedades poco frecuentes que nos podemos encontrar a lo largo de nuestra vida profesional. Algunas de estas enfermedades pueden resultarnos algo más conocidas, pero de la mayoría de ellas no habremos oído ni sus nombres hasta el día que nos topamos con ellas.

Por esta razón hemos elaborado una relación de páginas web que nos servirán como herramienta de enfermería a la hora de aplicar los cuidados oportunos a estas personas. La selección reúne las páginas que por su facilidad en el manejo, por su nivel de información, por su evidencia clínica, etc., hemos considerado como las de mayor utilidad:

## 1/ HONcode

- Buscador que facilita el acceso a los últimos y más relevantes datos médicos de la red.
- Guía a los usuarios hacia fuentes de información médica fiable, comprensible, relevante y de confianza de manera muy sencilla.
- Da la posibilidad de buscar como paciente o como profesional.
- [www.healthonnet.org/HONcode](http://www.healthonnet.org/HONcode).

## 2/ Orphanet

- Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos.
- Dirigida a profesionales, pacientes, instituciones y asociaciones.
- Recomendaciones para atención médica en emergencias y anestesia.
- Permite buscar una enfermedad por los signos y síntomas asociados.
- Ofrece listado de Enfermedades Raras y medicamentos huérfanos, enciclopedias, información sobre centros expertos, laboratorios clínicos, investigación, registros, plataformas tecnológicas y asociaciones de pacientes.
- [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

## 3/ UpToDate y DynaMed

- Recurso de ayuda para la toma de decisiones clínicas basada en la evidencia.
- Dirigido a profesionales.
- Literatura preevaluada y con grados de evidencia establecidos para que el profesional tome una decisión y actúe.
- En DynaMed es necesario registrarse y en UpToDate es recomen-

dable para poder acceder a toda la información.

- [www.uptodate.com](http://www.uptodate.com).
- <https://dynamed.ebscohost.com>.

## 4/ FEDER

- Federación Española de Enfermedades Raras.
- Dirigida a pacientes y familias ofreciendo proyectos y servicios destinados a mejorar la calidad de vida de los afectados.
- [www.enfermedades-raras.org](http://www.enfermedades-raras.org).

## 5/ EURORDIS y NORD

- Tienen la misma finalidad que FEDER pero a nivel europeo (EURORDIS) y americano (NORD).
- Dirigidas a pacientes y familiares.
- [www.eurordis.org/es](http://www.eurordis.org/es).
- <https://www.rarediseases.org>.

## 6/ RareConnect

- Red social que conecta a personas con Enfermedades Raras.
- Espacio seguro donde compartir experiencias, aprender sobre últimos tratamientos e investigación, encontrar información de expertos, comparar actividades de diferentes asociaciones...
- Dirigida a pacientes y familiares.
- <https://www.rareconnect.org/es>.

## 7/ Medline/PubMed

- Base de datos de acceso libre, creada y mantenida por la Biblioteca Nacional de Medicina de los Estados Unidos.
- Incluye más de 25 millones de citas en las áreas de medicina, enfermería, odontología, medicina veterinaria, el sistema de salud, y las ciencias preclínicas.
- El vocabulario usado por PubMed es exclusivamente en inglés, pero muchos de los resúmenes y artículos contenidos están disponibles en castellano.
- [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed).
- [www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish](http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish).

## 8/ Cinahl

- Herramienta para la investigación de enfermería y profesionales de la salud.
- Acceso rápido y fácil a revistas de salud, hojas de cuidados basados en la evidencia y lecciones rápidas.
- [www.ebscohost.com/nursing](http://www.ebscohost.com/nursing).



Nada en la vida debe ser temido,  
solamente comprendido.  
Ahora es el momento de  
comprender más,  
para temer menos.

Marie Curie



PRADER-WILLI  
ASOCIACIÓN ESPAÑOLA (AESPW)



Academia de Ciencias  
de Enfermería de Bizkaia  
*Bizkaiko Erizaintza  
Zientzien Akademia*

