

Síndrome Prader-Willi

Guía de referencia y diagnóstico para médicos y otros profesionales de la salud.

Alerta médica para tratamiento de personas con SPW.

Anestesia, reacciones a medicamentos.

Las personas con SPW pueden tener reacciones poco comunes a las dosis estandarizadas de medicamentos y agentes anestésicos. Extreme su precaución a la hora de dar medicamentos que causen sedación: ya que pueden darse respuestas prolongadas y exageradas. La intoxicación por agua ocurre en relación a la utilización de ciertos medicamentos con efectos antidiuréticos, así como un exceso de ingesta de líquidos.

Umbral elevado del dolor.

La falta de los típicos signos de dolor es común, y puede enmascarar la presencia de un dolor o una herida. Alguien con este Síndrome podrá no quejarse de dolor, hasta que la infección sea grave o puede que tenga dificultad a la hora de expresar donde está localizado el dolor. Cualquier cambio en relación al estado o comportamiento de estas personas que perciban padres / cuidadores, deberá ser motivo para un estudio médico.

Problemas respiratorios.

Las personas con este síndrome, pueden tener un mayor riesgo de padecer problemas respiratorios. La hipotonía, la debilidad de los músculos pectorales y la apnea del sueño son entre otros los factores que influyen en estos problemas. Cualquier persona con un ronquido fuerte, independientemente de la edad, deberá ser evaluada médicamente en busca de un posible apnea obstructiva del sueño.

Criterios del diagnóstico de SPW.

Criterios principales:

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 o más rasgos).
5. Hipogonadismo: a) Hipoplasia genital (manifestada en varones por hipoplasia escrotal, criptorquidia, 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.

Criterios secundarios:

1. Actividad fetal reducida o 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 llevar la contraria; 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 de crecimiento.
5. Hipopigmentación en piel y cabello en comparación con la familia.
6. Manos pequeñas (menos del percentil 25) y/o pies pequeños (menos del 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 autoprovocarlas.

Estudios para establecer un diagnóstico.

Aquellas personas que presenten un cierto número de síntomas clínicos, deberán someterse a un estudio genético. Afirmación del diagnóstico de SPW, vienen dado por el análisis de identificación del ADN. Aquellos pacientes que fueron estudiados con técnicas anteriores, y cuyos resultados fueron negativos o no concluyeron, deben de nuevo ser estudiados.

Riesgo de recurrencia.

Significante solo en aquellos raros casos en los que se producen las mutaciones de impronta, traslocaciones o inversiones. Todas las familias deberán recibir consejo genético.

Riesgo y comportamiento.

Alteración del apetito.

Se piensa que la disfunción hipotalámica, es la causa del apetito alterado, así como de la saciedad característica de este síndrome. La ingesta compulsiva, y la obsesión por la comida suelen aparecer antes de los 6 años. Esta urgencia por comer es psicológica e irresistible, difícil de controlar y que requiere una vigilancia constante.

Objetivos en el tratamiento del peso.

El excesivo apetito se agrava con la utilización de una dieta baja en calorías (normalmente entre 1000-1200 kilocalorías para adultos), debido a la poca masa muscular y a la inactividad. Se recomienda una dieta equilibrada y baja en calorías, con suplementos vitamínicos y de calcio.

Es imprescindible un control regular del peso y una revisión periódica de la dieta. La mejor alimentación es aquella que la familia o cuidador son capaces de dar de una forma rutinaria y constante.

El control del peso requiere restringir el acceso a la comida, y a veces implica cerrar bajo llave la cocina y aquellas áreas donde haya alimentos. El ejercicio diario (30 minutos), es fundamental para el control del peso y la salud. Hasta la fecha ni los medicamentos, ni la cirugía pueden eliminar la necesidad de un control y una supervisión de la comida. El tratamiento con la GH permite aumentar el nivel calórico diario al incrementar la masa y función muscular.

Aspectos de la conducta.

Los niños en edad temprana con el síndrome, suelen ser felices y cariñosos presentando pocos problemas de comportamiento. Sin embargo cuando crecen, y ya en edad adulta, tienen serias dificultades para canalizar su comportamiento, especialmente en situaciones transición y de cambios inesperados. El comienzo de estos síntomas, suele coincidir con el comienzo de la hiperfagia (aunque no todos los problemas de comportamiento, están relacionados con la comida), y las dificultades se agravan en la adolescencia o los comienzos de la edad adulta. Una vida rutinaria y bien estructurada, unas reglas firmes, límites, tiempos muertos y reforzamientos positivos son esenciales. Es poco frecuente la depresión en adultos, y muy ocasionalmente puede haber episodios psicóticos.

Aspectos del desarrollo.

Habilidades motoras.

Suelen estar retrasadas de 1 a 2 años, aunque la hipotonía mejore puede continuar una cierta deficiencia en la fuerza, la coordinación, equilibrio y aparato locomotor. Las terapias físicas y ocupacionales promueven las capacidades para un correcto desarrollo. Pueden necesitar de ortopedia. El tratamiento con la GH, al aumentar la masa muscular, puede mejorar la actividad motora. Se deben potenciar el ejercicio y las actividades deportivas, haciendo las adaptaciones necesarias. Poseen una especial habilidad a la hora de componer puzzles, o rompecabezas, indicando una gran capacidad visual y de percepción.

Fonología y habla

La hipotonía puede causar problemas con la alimentación, unas escasas habilidades fonológicas, y un retraso en el habla. Desde la infancia se deberá proporcionar una intervención logopédica. El lenguaje de signos y la comunicación, a través de símbolos o dibujos puede reducir la frustración y ayudar a la comunicación. Productos que incrementen la saliva pueden ser útiles en los problemas de articulación. El aprendizaje de habilidades sociales puede mejorar el uso del lenguaje pragmático, incluso cuando hay retraso la habilidad verbal se convierte en una área de poder para los niños con SPW. En raros casos, el habla se ve seriamente afectada.

Perfil cognitivo.

El CI oscila entre 40-105 con una media de 70. Aquellos con un CI normal, presentan dificultades en el aprendizaje. Otras áreas afectadas son la de la atención, la memoria a corto plazo y el pensamiento abstracto. Entre sus cualidades mas comunes figuran la memoria a largo plazo, la habilidad para leer y el lenguaje receptivo. Se debe promover la estimulación a una edad muy temprana, así como la necesidad de servicios educativos especiales y de apoyo durante la etapa preescolar, y las siguientes.

Crecimiento.

Podrá ser necesaria la alimentación por sonda, si existe un impedimento en el buen desarrollo del bebé. Durante la infancia se deberá vigilar la ingesta calórica adecuada, así como una apropiada ganancia de peso. El déficit de la GH es la causa de la talla baja, y de un aumento de tejido adiposo, incluso en aquellos con peso normal. La necesidad de una terapia con la GH, debería ser proporcionado tanto a niños como adultos.

Desarrollo sexual.

Los niveles de las hormonas sexuales (testosterona y estrógenos) son típicamente bajos. Criptorquidia en los niños, puede necesitar cirugía. Ambos sexos responde bien al tratamiento por esta deficiencia hormonal, aunque puede haber efectos secundarios. El vello púbico aparece pronto, sin embargo la pubertad comienza tarde y suele ser incompleta. Aunque a menudo se da por sentado que las personas con SPW no son fértiles, se han confirmado varios casos de gestación. Aquellos individuos sexualmente activos, deberían ser aconsejados en cuanto al riesgo de una posible gestación y de un error genético en sus descendientes (50%, excepto para aquellos con SPW debido al UPD). Una educación sexual básica es importante en todos los casos para promover la salud y como protección contra el abuso.

Otros aspectos comunes.

- *Estrabismo*, la esotropía es común y requiere posiblemente una pronta intervención, posiblemente a través de la cirugía.
- *Escoliosis*, puede aparecer muy temprano, a veces es difícil detectarla a no ser que sea con rayos-x. La curvatura puede aumentar con el tratamiento de la GH. La cifosis es también común en adolescentes y adultos.
- *Osteoporosis*, puede aparecer mucho antes de lo normal y causar fracturas. Proporcione cantidades adecuadas de calcio y vitamina D, y ejercicios de levantamiento de pesos. Se recomienda un estudio de la densidad ósea.
- *La diabetes melitus tipo II*, es secundaria a la obesidad y responde bien ante una pérdida de peso. Se recomienda un control regular a los paciente obesos.
- *Otros problemas relacionados con la obesidad*, se incluyen la hipoventilidad, hipertensión, úlceras por estancamiento de la sangre en una zona del cuerpo, celulitis y problemas de piel en zonas con pliegues.

- *Alteraciones del sueño*, la hipoventilación y la baja saturación de oxígeno son comunes durante el sueño, así como somnolencia durante el día.
- *Eneuresis nocturna*, es común a todas las edades.
- *El rascado de piel* es común y a veces se convierte en un serio problema, normalmente se da como respuesta a lesiones o picor. Lo mejor es no prestar demasiada atención y cubrir las lesiones.
- *Problemas dentales*, pueden incluir una fina capa de esmalte, saliva espesa, poca higiene dental y rechinar.