

PREGUNTAS Y RESPUESTAS

sobre el Síndrome de Prader-Willi

Permission for reprint courtesy of PWSA-USA

Pregunta: ¿Qué es el síndrome de Prader-Willi?

El SPW es una enfermedad genética compleja, que suele causar bajo tono muscular, pequeña estatura, un desarrollo sexual incompleto, desórdenes cognitivos, problemas de comportamiento y una sensación permanente de hambre que puede conducir a una ingesta excesiva, y a una obesidad que comprometa la vida.

Pregunta: ¿Se hereda el SPW?

En la mayor parte de los casos de SPW se les atribuye un error genético casual que sucede durante o cerca del momento de la concepción por razones desconocidas. En un porcentaje de casos pequeños (2% o menos), la mutación genética que no afecta a los padres, es transmitida al niño, y en estas familias más de un niño puede quedar afectado.

El SPW como enfermedad puede también adquirirse después del nacimiento, si una porción del hipotálamo del cerebro es dañada a través de una herida o de cirugía.

Pregunta: ¿Cuál es la frecuencia del SPW?

Se estima que 1 individuo entre 12.000 y 15.000 personas padecen el SPW. Aunque se considera una enfermedad rara, este síndrome es uno de los más vistos en las clínicas genéticas y es la causa de obesidad genética más común que se ha identificado. Este síndrome afecta a ambos sexos y a todas las razas.

Pregunta: ¿Cómo se diagnostica?

Ante una sospecha de este diagnóstico, primeramente son estudiados los síntomas clínicos, después se confirma por un test genético especializado a través de una muestra de sangre. Existe un criterio clínico de diagnóstico publicado (Holm et al., 1999) así como un guía sobre pruebas de laboratorio para SPW. (ASHG, 1996).

Pregunta: ¿Qué se conoce sobre esta anomalía genética?

Generalmente, la aparición de este síndrome se debe a la falta de varios genes en uno de los dos cromosomas 15 del individuo. Generalmente, el que aporta el padre; en la mayoría de los casos hay una deleción que consiste en genes que, de alguna forma, se pierden en el cromosoma (deleción). En la mayor parte de los casos restantes, hay una ausencia del cromosoma del padre y, en su lugar, aparecen dos cromosomas 15 de la madre (disomía uniparental).

Son estos genes que faltan en las personas con SPW los que regulan el apetito. Laboratorios de todo el mundo investigan en este campo, ya que la comprensión de este problema puede ser de gran ayuda, no solo a aquellos con SPW, sino también para la comprensión de la obesidad en el resto de la población.

Pregunta: ¿Cuáles son las causas del apetito y la obesidad en las personas afectadas con SPW?

Las personas con SPW tienen un defecto en la parte del cerebro correspondiente al hipotálamo, el cual normalmente registra o detecta las sensaciones de hambre y saciedad. A pesar de que el problema no es entendido en su totalidad, está claro que las personas con esta anomalía nunca se sienten llenas, tienen una continua urgencia por comer y no pueden aprender a controlarse. Para agravar este problema, las personas con SPW necesitan menos comida que otras personas, ya que sus cuerpos tienen menos masa muscular y tienden a quemar menos calorías.

Pregunta: ¿Aparece este ansia por comer desde el nacimiento?

No. De hecho, los recién nacidos con SPW a menudo no pueden recibir suficiente alimento, ya que su bajo tono muscular les impide succionar. Muchos necesitan técnicas especiales a alimentación o sondas de alimentación durante

PREGUNTAS Y RESPUESTAS

varios meses tras su nacimiento, hasta el control muscular mejora. En algún momento, durante los años siguientes, normalmente antes de la edad escolar, los niños con SPW desarrollan un interés en torno a la comida y pueden tener rápidamente sobrepeso si las calorías no se restringen.

Pregunta: ¿Resuelve la medicación dietética los problemas de apetito?

Desafortunadamente, ningún inhibidor de apetito ha funcionado para las personas con SPW. La mayor parte necesita una dieta baja en calorías durante toda su vida y su entorno deber estar diseñado de tal manera, que tengan un acceso muy limitado a la comida. Por ejemplo, muchas familias tienen que cerrar bajo llave la cocina, los armarios y el frigorífico. Cuando son adultos, aquellos que estén más afectados pueden controlar su peso mejor, estando en grupos donde convivan en casas diseñadas especialmente para las personas con SPW, donde el acceso a la comida puede estar restringido sin interferir con los derechos de aquellos que no necesitan tal restricción.

Pregunta: ¿Qué tipo de problemas de comportamiento tienen las personas con SPW?

Además de esta atención involuntaria sobre la comida, las personas con SPW tienden a tener comportamientos obsesivo / compulsivo que no están relacionados con la comida, tales como pensamientos repetitivos y verbalizaciones, coleccionar y acumular objetos, rascarse ante irritaciones de piel y una fuerte necesidad de rutina y previsibilidad. Frustración ante los cambios de planes, pueden fácilmente desencadenar una pérdida de control en alguien con SPW, desde las lágrimas a rabietas con mal genio o agresiones físicas.

Pregunta: El diagnóstico temprano ¿ayuda?

Mientras medicamentos psicotrópicos pueden ayudar en algunos casos, las estrategias principales para minimizar estos comportamientos difíciles, han de estar cuidadosamente estructuradas según el entorno de la persona y la utilización de comportamientos positivos y de ayuda.

Ayuda un diagnóstico temprano a pesar de que no hay una prevención médica, un diagnóstico temprano del Síndrome Prader-Willi, da tiempo a los padres para aprender sobre el tema y prepararse para todos los retos que afrontarán, y establecer hábitos familiares que apoyaran la alimentación del niño y las necesidades de comportamiento desde un comienzo.

Conocer la causa de un retraso en el desarrollo del niño, puede facilitar a la familia el acceso a importantes intervenciones de servicios, y puede ayudar al personal sanitario a identificar fuentes de especial necesidad y riesgo. Además un diagnóstico de Síndrome Prader-Willi, abre las puertas a una red de información y apoyo a partir de profesionales y otras familias relacionadas con el Síndrome.

Pregunta: ¿Cuál es el futuro de las personas con SPW?

Con ayuda, las personas con SPW pueden llevar a cabo muchas de las cosas que los “normales” hacen, finalizar la escuela, llevar a cabo tareas fuera de la escuela, ser un trabajador productivo en las condiciones adecuadas, incluso dejar la casa paterna.

Sin embargo necesitan un enorme apoyo, tanto de sus familias como de la escuela, trabajo y demás servicios para así lograr estos retos y evitar la obesidad y las graves consecuencias de salud que de estas se derivan. Incluso aquellos con 100 Kg. en la franja normal, necesitan que se supervise su dieta durante toda la vida y que le protejan del acceso a la comida.

Aunque en el pasado muchas personas con SPW morían en la adolescencia, prevenir la obesidad puede permitir a aquellos con el Síndrome, vivir un espacio de vida normal. Los nuevos medicamentos incluidos los psicotrópicos, y la hormona sintética de crecimiento, estos ya mejoran la calidad de vida para las personas con SPW.

Investigaciones que están en marcha, ofrecen la esperanza de que nuevos descubrimientos permitan a la gente afectada por este problema, vivir vidas más independientes.