

Cuidados de personas con Síndrome de Prader Willi

González Domenech P.J.

Rustarazo Garrot, A.

Ruiz Nieto, V.



AESPW

Asociación Española para
el Síndrome de Prader-Willi

Con la colaboración de



ISBN: 978-84-697-7709-1

Esta guía se edita gracias a la
aportación económica de



Cuidados de personas con Síndrome de Prader Willi

Breves pautas

*Este documento está diseñado para los familiares de personas con Síndrome de Prader Willi (SPW), como guía de asesoramiento en sus cuidados generales diarios, haciendo mayor hincapié en los problemas de conducta que pueden surgir. Se trata de unas **recomendaciones generales** que, en cualquier caso, deben ser individualizadas y que no sustituyen a la opinión del médico y profesionales responsables de cada caso, aunque sería interesante compartir estos consejos con ellos.*

¿Qué es el Síndrome Prader Willi?

El Síndrome de Prader Willi es una Enfermedad Rara muy compleja. Las personas que lo padecen *sufren serias dificultades todos los días de su vida*, son complicaciones importantes que se extienden a cada una de las funciones vitales que conforman al ser humano y que generan una existencia peculiar.

El desenvolvimiento educativo, social y laboral de una persona diagnosticada con este síndrome es un camino que no podrá recorrer sin ayuda, dado que gran parte de la sintomatología que padece, requerirá del apoyo los demás. Afecta a unas 3.000 personas en nuestro país y se produce por una *alteración del cromosoma 15, que influye en el hipotálamo alterando funciones trascendentales* como el control emocional, los mecanismos de saciedad alimentaria, el ciclo del sueño y la secreción de múltiples hormonas, como la del crecimiento. Solo el conocimiento de la sintomatología y el correcto manejo de la misma en todos sus efectos podrán conseguir una mejora en la calidad de vida de quienes la padecen y sus familias.

Recomendaciones generales en los hábitos de vida

1. Mantener una **vida activa**: Fomentar el **ejercicio físico** y practicarlo **regularmente**. La mejor actividad, sobre todo en adultos, puede ser la de **caminar**, independientemente de otras, porque se pone en evidencia el esfuerzo realizado. **Acompañarlos en las actividades y tomarlas como algo a hacer “juntos” puedes motivarles y evitar cierta desidia que suele aparecer conforme se van haciendo mayores.**
2. Generar un **entorno estable y predecible** en la medida de lo posible. Conocer las estrategias de manejo comportamental y estrategias de enseñanza aprendizaje adaptadas a sus características.
3. Llevar a cabo una **dieta equilibrada controlada en energía**, asesorados por un dietista.



Recomendaciones en la alimentación

1. La dieta será específica para cada persona.
2. **La cantidad de calorías diarias irá en función de su edad, peso y estatura**, vigilando siempre que el aporte de vitaminas, minerales y otros agentes esenciales sea el oportuno.
3. Los **cereales, legumbres y patatas** deben cocinarse de la forma oportuna y las cantidades pertinentes.
4. **Carne, huevos y pescados:**
 - **Carnes poco grasas** (pollo, pavo y conejo). Carnes rojas una vez a la semana..
 - **Pescado**, 3 o 4 raciones semanalmente. Preferible incluir pescado blanco, (como merluza, lenguado). Pescado azul una vez por semana porque aporta ácidos grasos esenciales.
 - **Huevos** mejor cocidos o pasados por agua (3 ó 5 veces a la semana).
5. **Embutidos:** solo de pollo, pavo o las partes menos grasas el jamón serrano.
6. **Verduras y hortalizas:** deben administrarse diariamente, ya que aportan vitaminas y minerales y escasas calorías.
7. **Frutas:** intentar que las consuman **sin pelar**, por la fibra que ello supone. Dos piezas al día y no más, puesto que poseen más azúcares y es interesante que las que se coman sean ricas en vitamina C. Evita las deshidratadas o los almíbares.
8. **Lácteos: esenciales para el desarrollo** es importante que sean **desnatados** o bien **semidesnatados** y a veces enriquecidos en calcio. Serán **3 o 4 raciones al día**, según la edad de la persona.

Como norma general, la dieta habitual debe ser, como en el resto de la familia, estándar, 50% hidratos de carbono, 30% grasas y 20% proteínas. Además, debemos ser cuidadosos en la elaboración de los alimentos, evitando los fritos y el consumo de helados, chucherías, chocolate, zumos, bollería industrial, caramelos, mermelada, natillas, flan, etc. que son alimentos con poco valor nutricional y con gran aporte calórico.

Aspectos físicos a tener en cuenta

1. Control de peso:

- **Limitar el acceso a la comida con llaves** o cerrojos en cocinas, despensas o cualquier otro lugar en donde haya comida.
- **No comer delante de él/ella si él no está comiendo también.** Podéis comer cosas diferentes pero comer ambos.
- **No hacer la compra** juntos.
- **No mantener** con él/ella **conversaciones sobre comida.**
- **Evitar que maneje dinero**, pacta con él/ella regalos que puede comprarse. Informa a personas cercanas de las características de tu hijo para que los obsequios que les hagan nunca sean comida
- **Nunca premiar ni castigar con comida.**
- Para salir a comer fuera, **pacta antes lo que puede pedir.**
- **Tener un menú diferente para él/ella.** Prepararlo semanalmente para que sepan que van a comer cada día (tener una alternativa por si no fuera posible lo previsto).
- **Poner toda la comida junta**, en una bandeja (primer, segundo plato y postre) y dejar que la tome en el orden que desee.
- **No poner platos en el centro de la mesa** del que cada uno se sirva lo que quiera. **Es mejor llevar los platos ya llenos desde la cocina.**
- **Evitar** acompañar la comida con **entrantes o aperitivos.**
- **Procura tener un horario fijo de comida evitando los picoteos.**
- **Evitar todas las distracciones posibles**, durante la comida para que sea consciente de que está comiendo (ejemplo: no tener la TV encendida).
- **Recoger la mesa en cuanto se finalice de comer**, procura calcular previamente las raciones.
- Intentar que ingieran **un par de vasos de agua antes de comenzar a comer** (emplea agua con sabores sin calorías si es necesario).

- **Acompañar todas las comidas con ensalada.**
 - Utilizar para ellos **platos y vasos más pequeños.**
 - Insistir en una **correcta masticación de los alimentos**, e intentar que coman despacio (Ejemplo: cuenta hasta cinco tras cada cucharada).
2. **Hipotonía muscular:** debilidad muscular especialmente del eje central del cuerpo. Más evidente durante los primeros meses de vida. Mejora notablemente con fisioterapia y ejercicio físico aunque nunca desaparece del todo. El tratamiento farmacológico se basa en la administración de Hormona de Crecimiento.
 3. **Problemas oculares, estrabismo:** desviación anormal de la mirada en uno o ambos ojos. Es un problema que suele aparecer en la etapa escolar y que debe ser valorado por el pediatra. La intervención va desde el uso de utensilios mecánicos hasta cirugía. También es importante una adecuada protección del sol.
 4. **Problemas respiratorios:** son uno de los principales problemas médicos. Pueden verse fomentados por la obesidad y la hipotonía. Son frecuentes las **infecciones respiratorias de repetición**, que habrá que prevenir con fisioterapia y deporte y tratar tan pronto como aparezcan.
La hipoventilación central puede dar lugar a complicaciones como la somnolencia excesiva durante el día. Hay que tener precaución con los medicamentos que se recetan para conciliar el sueño, ya que muchos la empeoran.
 5. **Problemas dermatológicos:** en ocasiones aparecen dermatitis, aunque el principal y más frecuente problema a este respecto es el excesivo rascado que hacen de heridas, roces o picaduras de mosquitos, que puede degenerar en ulceraciones, dado que tienen un umbral del dolor elevado (todo les duele menos que al resto). Se rascan preferentemente las zonas visibles de la piel. Aunque en algunos casos se produce el rascado del ano o las pa-

redes de la vagina, por lo que puede ser útil supervisar el tiempo en el cuarto de baño.

- 6. Problemas odontológicos:** La disminución de la producción de saliva es frecuente, y puede generar problemas de dentición. Precaución con medicamentos de carácter psiquiátricos especialmente, que producen sequedad de boca, el especialista debe hacer un balance del riesgo-beneficio. Por todo esto hay que **extremar la higiene bucal** para evitar la **caries dental**. El menor tamaño de la mandíbula puede provocar un **apiñamiento dentario**. El uso de **aparatos**, en algunos pacientes **puede ser peligroso** por el riesgo de manipulación (intentar arrancárselo) y en otros supone un éxito. También puede aparecer el bruxismo (movimientos de rechinar los dientes).
- 7. Problemas de urología y ginecología:** los varones presentan **criptorquidia** o falta de descenso de los testículos. Existe la opción de cirugía, que debe valorarse según cada caso. Es importante hacer un estudio de cómo y cuánto funcionan los testículos antes de plantearse un tratamiento médico o de cirugía. Los varones, pueden beneficiarse de uso de testosterona, a partir de cierta edad, sobre todo precursores de la misma, que generan los mismos efectos sin agresividad añadida. En las mujeres existe alteración en la producción de estrógenos (Hipoestrogenismo). Los anticonceptivos orales a dosis bajas pueden resultar un buen tratamiento.
- 8. Problemas digestivos:** la principal preocupación es la **ausencia de vómitos**. Esto, unido a un alto umbral del dolor, hace que la persona pueda padecer una patología digestiva grave y no ser consciente. Si aparecen síntomas digestivos como malestar general, dolor, fiebre, etc, se recomienda acudir al servicio de urgencias.



9. Problemas endocrinología:

- **déficit de hormona de crecimiento** se deben seguir las indicaciones de su pediatra en base a los protocolos europeos que existen actualmente y que habrá que personalizar en cada caso.
- **diabetes mellitus tipo II** que, requiere un control y seguimiento médico, aunque no debemos olvidar que la prevención es clave y que el ejercicio físico y una dieta adecuada evitaren y/o paliaran en gran medida este problema.

- 10. Problemas cardíacos:** en la infancia son frecuentes los **problemas de circulación** que pueden manifestarse con manos y pies azulados, a pesar de estar en un ambiente cálido. Se recomienda el ejercicio físico y estar bien abrigado ante los cambios de temperatura. En la etapa adulta **complicaciones cardiovasculares**, que se relacionan con la obesidad, y con la hipotonía. Como en otras cuestiones, la alimentación sana y el ejercicio físico serán la mejor baza preventiva.



Problemas de conducta y posibles trastornos mentales

- 1. Trastorno obsesivo compulsivo y conductas repetitivas:** consiste en la presencia de un pensamiento repetitivo (obsesivo) que produce malestar en la persona y que trata de calmarlo con determinadas conductas (compulsiones). Para la mayoría su principal obsesión es la comida, aunque también tienen otras obsesiones (ordenar y clasificar cosas, afán por acumular objetos, etc.). En el caso de las personas con SPW, estas conductas repetitivas no causan malestar o intento de resistencia, pero sí provocan un mayor grado de irritabilidad el que no puedan llevarlas a cabo. El tratamiento será el habitual del trastorno obsesivo compulsivo: **estrategias de manejo de conducta y modificación del entorno** añadido al uso de fármacos **ISRS**, entre otros.
- 2. Rascado incontrolado de la piel:** El tratamiento con fármacos contra el picor no resuelve el problema y el abordaje, una vez más, debe ser desde **estrategias de manejo de conducta**, tratando de ignorar la conducta y ofreciendo actividades con las manos que supongan una alternativa. No obstante hay que prevenir las complicaciones como la infección de heridas. Puede ser útil usar prendas protectoras (mangas largas) y apósitos o pomada antibiótica si hay infección.
- 3. Trastornos del sueño:** son frecuentes. Puede haber un sueño superficial, con dificultad para conciliarlo y con despertares frecuentes. Debido a la obesidad, es frecuente que aparezcan complicaciones como la apnea del sueño y los ronquidos. Durante el día puede haber somnolencia y distraibilidad. El principal manejo pasa por una buena **higiene de sueño**, se trata de unos consejos durante el día que ayuden a dormir mejor: horarios más o menos constantes para irse a la cama, evitar el sueño durante el día, no hacer ejercicio a última hora de la tarde-noche, (aunque

puede ser prioritario hacerlo aunque sea tarde para luchar contra el sedentarismo y la obesidad), no tomar bebidas excitantes durante el día, ni muchos líquidos en la cena ni hacer una cena abundante, no cenar justo antes de dormir, utilizar la cama para leer, ver la TV o jugar, etc. **Evitar el uso de medicamentos para el sueño**, siempre que sea posible, ya que pueden empeorar la hipotonía muscular, la profundidad del sueño o producir otros efectos adversos indeseables. El médico debe valorar el riesgo frente al beneficio.

4. **Depresión:** En la adolescencia puede aparecer una baja autoestima por problemas de autoimagen o dificultad en la interacción social. También afecta al ánimo el estrés y malestar con la comida. Los síntomas depresivos pueden no presentarse de la misma manera que en la población general. Observaremos los síntomas más expresados a través de la conducta, (inhibición, desinterés, irritabilidad, etc.) sin que tengan por qué aparecer síntomas más evidentes como tristeza o llanto. El tratamiento, debe hacer frente en primer lugar a las posibles causas que lo han generado o lo mantienen. El médico valorará un tratamiento antidepresivo, los más usados son los (ISRS).
5. **Trastorno bipolar:** son episodios cíclicos de euforia anormal (manía) que pueden intercalarse con episodios de depresión. Se da más en la disomía pero **ni todos lo presentan ni todos los cambios anímicos que puedan presentar (que, además, son frecuentes en ellos) forman parte de un trastorno bipolar**. El diagnóstico, debe confirmarlo un Psiquiatra. Los cambios de humor suelen ser rápidos o muy rápidos, pudiendo notar variaciones en un mismo día. Pueden presentar un comportamiento alterado intenso y un humor irritable (síntomas conductuales en lugar de síntomas más de tipo anímicos). El manejo del trastor-

no incluye **psicoeducación** (llevar un determinado estilo de vida que evite o disminuya la aparición de un episodio), **psicoterapia** y un **tratamiento farmacológico**, que suele ser la asociación de un estabilizador del estado de ánimo con un antipsicótico y/o antidepressivo. Este trastorno **debe ser seguido por un psiquiatra**, que conozca al paciente y los problemas asociados al SPW.

- 6. Trastornos de ansiedad:** los más frecuentes son el trastorno de ansiedad generalizado (ansiedad sostenida en el tiempo), la ansiedad de separación (ansiedad al separarse de las figuras de apego) y las fobias (específicas a un objeto o animal y la fobia social). El **tratamiento combinado psicológico y farmacológico** suele ser lo más acertado. **Se recomienda evitar el uso de ansiolíticos, hipnóticos o tranquilizantes (benzodiazepinas)** por sus efectos secundarios negativos a corto y largo plazo, incluyendo problemas respiratorios.
- 7. Trastorno por déficit de atención (TDA), con o sin hiperactividad:** la falta de atención, distracción e impulsividad pueden surgir durante la infancia en personas con SPW, pero pueden no ser identificados al principio por la baja actividad motora (hipotonía muscular), y por la obesidad más adelante. La principal causa de déficit de atención en el obeso con SPW son los problemas respiratorios durante la noche que producen somnolencia y distraibilidad durante el día. Por tanto, el tratamiento debe mejorar el sueño y no utilizar en primer lugar medicación típica del TDAH, psicoestimulantes (consultar más abajo) que además producen problemas de sueño. Los casos típicos de TDA, suelen responder a los tratamientos habituales: **estrategias de tipo educativo, técnicas de modificación de conducta y fármacos psicoestimulantes** cuando fracasan los anteriores y/o los síntomas son muy acusados (seguir el consejo de su médico y hacer un examen cardíaco antes de iniciarlo).

8. **Psicosis:** se define por la presencia de delirios (ideas fuera de la realidad) y/o alucinaciones (percepciones que no se corresponden con un objeto real externo). En los sujetos con mayor afectación intelectual será casi imposible identificar los síntomas típicos como los delirios o las alucinaciones, observándose signos de las llamadas características “negativas” que pueden ser alteraciones de conducta inespecíficas, apatía, déficit atencional y aplanamiento de las emociones. El tratamiento, debe ser realizado y seguido por un psiquiatra. Incluye medidas que reduzcan el estrés y un tratamiento de mantenimiento, según el caso, con fármacos antipsicóticos.
9. **Trastornos del espectro autista (TEA):** es un grupo complejo de trastornos que incluyen: problemas de comunicación, de sociabilidad y de intereses repetitivos y restringidos. Debido a la hipotonía muscular, puede haber cierta torpeza motora como en muchos casos de TEA. Aunque pueden tener alteraciones y/o retraso del lenguaje, así como un pensamiento perseverante e incluso estereotipias (movimientos o conductas repetitivas sin un fin. En la mayoría el lenguaje oral aparece con retraso respecto a la población general. Suelen tener un lenguaje comprensivo muy superior al expresivo, en los primeros años de vida, y a la inversa cuando se hacen adultos, esto genera gran frustración y aumenta las dificultades de relación con sus compañeros y los problemas de conducta. Es recomendable, que los niños aprendan a utilizar gestos naturales para expresarse, ya que incluso en el caso de que estén iniciando el lenguaje oral, éste puede ser muy ininteligible debido a los problemas de articulación. La ayuda de un **logopeda**, especialmente en las primeras etapas, es muy beneficiosa. La medicación debería contemplarse únicamente para hacer frente a los problemas de comportamiento que no pueden ser abordados de otra forma y siguiendo las recomendaciones que abajo exponemos.

Recomendaciones en el uso de medicación psiquiátrica

1. El uso de **medicación psiquiátrica** debería **limitarse a situaciones en las que otras medidas no farmacológicas no sean efectivas o no estén indicadas**.
2. Es aconsejable **tener un médico de referencia** que tenga un seguimiento de la medicación y de los cuidados y que unifique los criterios del resto de Especialistas (psiquiatra, psicólogo, endocrino, fisioterapeuta, enfermera, etc.).
3. El **mejor tratamiento es la prevención**. A veces se recurre a medicación cuando aparecen problemas de conducta evitables o para tratar un trastorno mental relacionado con una situación de estrés sostenido. Por eso, el eje de la prevención es el **control del ambiente y de la salud**.
4. Si decidimos iniciar un tratamiento farmacológico, lo más importante es **hacer un buen diagnóstico** del problema de conducta o trastorno mental.
5. En el SPW son **más frecuentes los trastornos mentales** y con frecuencia, **se manifiestan de manera atípica**, es decir, diferente a lo esperado en la población general. En el SPW, además de otras complicaciones médicas, con frecuencia se añaden dificultades de comunicación, lo que hace que las causas de estos trastornos sean multifactoriales.
La conducta es, a veces, la única vía que tienen para indicarnos que algo no va bien. Por ello, no es infrecuente tratar con medicación un problema de conducta que es consecuencia de una molestia (como un dolor), o de un trastorno anímico (como una depresión) o que provenga de una reacción al entorno (por ejemplo, una rabieta tras una frustración). Incluso puede ser la combinación de todas estas causas.

6. **No existen medicamentos psiquiátricos específicos** para el SPW, son los mismos que los que se usan en la población general. A continuación, presentamos una lista de medicamentos, cada uno con sus pros y sus contras:

- **Risperidona:** es un antipsicótico y se ha utilizado en SPW para tratar alteraciones del comportamiento. Ha resultado ser efectivo, pero con importantes efectos secundarios, como aumento de peso y problemas de movilidad, problemas que ya están en estas personas. Hay otros antipsicóticos que, deben ser evitados en SPW por su tendencia a producir obesidad y diabetes: **Olanzapina** o **Quetiapina**. Existen alternativas que pueden resultar más apropiados en cuanto al peso: **Paliperidona**, **Ziprasidona** o **Aripiprazol**. Todos los fármacos mencionados pertenecen a los antipsicóticos atípicos o de segunda generación. Los típicos o clásicos, como el **Haloperidol**, en general deben evitarse por producir más efectos secundarios (como rigidez o sedación).

*Uno de los problemas de los antipsicóticos, es que cuando **no se utilizan para tratar los síntomas para los que son más específicos** (síntomas psicóticos en el caso de antipsicóticos) sino para tratar alteraciones del comportamiento inespecíficas, que pueden provenir de múltiples causas, se reduce su eficacia y además se generan efectos secundarios que complicarían más la situación.*

- **Litio:** está dentro de los **estabilizadores del estado de ánimo**, se utiliza en un amplio grupo de patologías y podría ser útil también en el tratamiento de las conductas agresivas en el SPW. Su uso requiere estrecha supervisión médica debido a toxicidad y existen otros medicamentos como el **Ácido Valproico**, que puede ser una alternativa pero que también requiere de un seguimiento y supervisión.

- **Topiramato**, es un antiepiléptico pero se emplea en la impulsividad, teniendo un perfil favorable sobre el peso, en ocasiones.
 - **Inhibidores Selectivos de la Recaptación de Serotonina (ISRS)**, son antidepresivos que se utilizan para tratar el trastorno obsesivo compulsivo que se asocia al SPW y otros problemas como ansiedad y depresión. El más estudiado en SPW y el más favorable porque no incrementa el peso es la **Fluoxetina**. Existen otras alternativas aunque, se deben evitar aquellos que sí aumentan el peso como la **Mirtazapina**.
 - **Psicoestimulantes**, indicados en el trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH). El más prescrito es el **Metilfenidato**. Debe ser supervisado por su médico. La clave está en un buen diagnóstico del trastorno y en la combinación con otras estrategias no farmacológicas.
 - **Benzodiazepinas**, son los llamados tranquilizantes, ansiolíticos o hipnóticos. Su uso debe evitarse en lo posible porque pueden agravar la hipotonía muscular
 - **N-acetilcisteína**, se utiliza comúnmente como fluidificador de la mucosidad respiratoria pero ha demostrado su utilidad en las conductas de rascado en SPW.
 - **Oxitocina**, una hormona relacionada con el parto y con la conducta de apego (aproximación afectiva de la madre a su bebé). Ha sido utilizada en SPW para disminuir las conductas disfuncionales y mejorar la tristeza de ánimo, así como la conducta de acercamiento y confianza en los demás.
7. La **elección del medicamento** depende del problema que la persona presente en cuestión, pero **debe individualizarse en cada caso** ya que no existen dos personas iguales.
8. Es tan importante la **elección del medicamento por su eficacia como por los posibles efectos secundarios** que pueda producir y que, a veces, empeoran más la situación del paciente, agrava-

vando su salud y su comportamiento. En algunas ocasiones, estos efectos son al inicio y pasajeros, el médico debe conocerlos e informar sobre ellos.

9. Debe **evitarse**, en general **la asociación de múltiples medicamentos**, ya que si algo no va bien puede ser difícil saber a qué atribuirlo. A mayor número de medicamentos, mayor probabilidad de interacciones entre ellos y de efectos secundarios.
10. Debe establecerse un **periodo de tiempo aproximado de duración del tratamiento**, unido a unos **objetivos claros**, y dirigidos por tanto, a mejoras concretas.





AESPW

Asociación Española para
el Síndrome de Prader-Willi

C/ Río Ter, 2 • 28913- Leganés (Madrid)
Tel.: 915 336 829 • www.aespw.org
praderwillisindrome@gmail.com