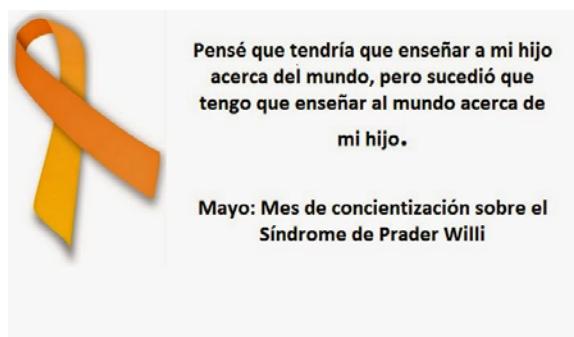


Licenciatura en Nutrición

Trabajo Final Integrador

“Comparación del Abordaje Nutricional en pacientes con Síndrome de Prader Willi de Argentina, Chile, España y descripción de los hábitos alimentarios en un grupo de pacientes de Argentina”



Alumna: Rodríguez, Natalia Cecilia

Tutora: Lic. Ivana Lavanda

Agosto, 2014

Agradecimientos:

Quisiera agradecer a la docente Lic. Ivana Lavanda que me alentó en todo momento para que continúe con este trabajo, sin bajar los brazos.

Mary, mi Mamá, quien siempre me apoyó en todo lo que quise y quiero realizar, sin dejarme sola en ningún momento. Sin ella hubiera sido imposible llegar al final de la carrera.

Fabián, mi pareja, que siempre me brindó su ayuda, fue mi sostén a lo largo de estos años, y supo compartir conmigo los diferentes momentos.

Al profesor Dr. Horacio Larrarte quien me puso en contacto, por primera vez, con el Síndrome de Prader Willi en su Cátedra de Fisiopatología y Dietoterapia infanto juvenil.

A la Asociación de Prader Willi de Argentina, especialmente a Liliana Morihama y Guillermo Smith, como así también a todos los familiares y profesionales de la Asociación que colaboraron en todo momento.

También a Carla López (España), Dra. Paulina Bravo (Chile) que contribuyeron y alentaron desde el comienzo.

A mis amigos por estar siempre y ayudarme, principalmente a mis amigas Claudia Retamoso quien me sugirió el tema, y Nair Bolla quien me contactó con el equipo de investigación del Hospital Garrahan.

A mis tíos Gabriel y Susana que siempre me animaron a seguir.

Dedicatoria:

Dedico mi Trabajo Final Integrador a mi hermano Christian, que a pesar que no está físicamente hace ya unos años, lo llevo conmigo en mi corazón.

Índice:

RESUMEN:.....	5
INTRODUCCIÓN:.....	6
JUSTIFICACIÓN:.....	8
OBJETIVO GENERAL:	9
OBJETIVOS ESPECÍFICOS:.....	9
Marco Teórico:.....	10
METODOLOGÍA	45
HIPÓTESIS:.....	46
❖ Historia, etiología y tipología:	10
❖ Frecuencia y Recurrencia:.....	12
❖ Características biomédicas.....	14
❖ Características psicomotoras.....	19
❖ Características cognitivas.....	19
❖ Lenguaje y habla	21
❖ Aspectos fonológicos	21
❖ Aspectos semánticos - sintácticos	22
❖ Aspectos pragmáticos	22
❖ Lectoescritura.....	22
❖ Características conductuales	23
❖ Personalidad.....	24
Diagnóstico y criterios principales según Del Barrio del Campo (2006)	24
❖ Diagnóstico Y Evaluación: Posibilidades De Prevención, Detección Temprana, Técnicas E Instrumentos: .	24
Principales problemas médicos asociados:	28
Pronóstico y Tratamiento del Síndrome de Prader Willi	30
❖ Pronóstico	30
❖ Tratamiento Nutricional:.....	30
❖ Alimentación:.....	33
❖ Mantener el equilibrio de la dieta:	35
Estado del Arte:	37
Cuadro de Variables:.....	47
Resultados	54
Discusión:.....	73
Conclusiones:	75
ANEXOS.....	81
Encuesta (Familiares):	81
Encuesta (Profesionales)	84

Tablas de Puntaje Z OMS.....	87
Bibliografía:	77

TEMA: Síndrome De Prader Willi

SUBTEMA: Abordaje Nutricional en pacientes con Síndrome de Prader Willi

TITULO: “Comparación del Abordaje Nutricional en pacientes con Síndrome de Prader Willi de Argentina, Chile, España y descripción de los hábitos alimentarios en un grupo de pacientes de Argentina”

RESUMEN:

Introducción: El presente trabajo se enmarca dentro de la problemática del abordaje nutricional del Síndrome de Prader Willi. Busca destacar e indagar sobre los aspectos nutricionales de los diferentes tratamientos que se brindan en Argentina, Chile, España.

Objetivos:

Analizar el abordaje nutricional en pacientes con Síndrome de Prader Willi en Argentina, Chile Y España.

Describir la alimentación y el estado nutricional en pacientes de 2 a 19 años con Síndrome De Prader Willi en Argentina.

Indagar sobre cómo interactúa el entorno compuesto por familiares en el tratamiento de Síndrome de Prader Willi

Metodología: enfoque mixto (cualitativo-cuantitativo), mediante revisión bibliográfica y entrevistas semiestructuradas a pacientes y profesionales de la salud. Diseño de estudio observacional, descriptivo, transversal, prospectivo.

Se evaluaron hábitos alimentarios (conducta del niño frente a la comida, en la vía pública y en situaciones festivas), características de la comida preparada por su entorno (método de cocción, bebidas), tratamiento medicamentoso, realización de actividad física.

Resultados: más del 50% de los entrevistados tiene hábitos saludables, consume vegetales, frutas, agua o bebidas light, realiza Actividad Física, implementa estrategias, y límites relacionados a la alimentación.

Si bien en España hay diferentes posturas sobre los beneficios y efectos secundarios que pueda tener el uso de Hormona de Crecimiento, allí los pacientes, bajo responsabilidad de los profesionales, pueden tener acceso a la misma, ya que existe una reglamentación que lo permite. Los médicos la indican a partir de los 3 años si no presentan amneas obstructivas y escoliosis y el tratamiento dura hasta los 18 años, aunque en otros países como Estados Unidos, Francia y algunos países Europeos lo siguen administrando en la edad adulta pero en dosis mínimas. La Hormona mejora el tono y la masa muscular, si bien la mayoría de los pacientes la utilizan hay muchas familias que se niegan.

Conclusión:

Los pacientes contactados de la Asociación de Prader Willi Argentina, tienen una buena adherencia al tratamiento nutricional.

Luego de realizar este trabajo se concluyó que en los tres países es muy similar el abordaje nutricional en cuanto a estrategias, recomendaciones nutricionales, consejos, etc.

INTRODUCCIÓN:

Este trabajo surge a partir de la cursada de la materia Fisiopatología y dietoterapia Infanto Juvenil, donde se abordó el Síndrome de Prader Willi (SPW) desde sus diferentes aspectos, por ello se contactó al Hospital Garrahan que cuenta con un equipo de atención multidisciplinaria y a las diferentes asociaciones integradas por familiares y profesionales.

Para introducirnos en esta cuestión, se debe explicar primero que un síndrome es un conjunto de síntomas y signos que caracterizan una enfermedad, y cada uno va a presentarse de manera diferente en cada paciente.

El Síndrome de Prader Willi es una enfermedad genética dada por la falta de expresión de un conjunto de genes ubicados en el brazo largo del cromosoma 15 proveniente del padre.

Esta patología comienza con una alteración genética, por lo que debe entenderse en primera medida, que existen pequeñas estructuras presentes en todas las células de nuestro cuerpo llamadas cromosomas, 23 provenientes del padre y 23 de la madre, contando con un total de 46. Cada cromosoma contiene genes, los cuales cumplen diferentes funciones.

Al momento de comenzar con el relevamiento sobre esta temática se encuentra con poca información, difusión y hasta algún grado de desconocimiento. Por tal motivo se intentará conocer y comparar los diferentes abordajes nutricionales brindados en Argentina, Chile y España en grupos de niños con Síndrome de Prader Willi, a fin de esbozar criterios y pautas generales, para así poder adecuarlo a las necesidades y/o requerimientos de cada paciente.

A fin de complementar las conceptualizaciones y abordajes de estos tres países realizaremos un estudio de casos sobre pacientes, profesionales de la salud y familiares de los pacientes pertenecientes a las Asociaciones de Síndrome de Prader Willi.

El mismo se llevará a cabo realizando una descripción nutricional del paciente y su entorno, hábitos alimentarios/conductuales y características clínicas del niño. Este análisis se basará considerando diferentes variables como por ejemplo: talla, peso, sexo, edad, comidas que realiza, comportamiento frente a la comida, actividades que realiza, adherencia al tratamiento, etc.

JUSTIFICACIÓN:

El Síndrome de Prader Willi (SPW) se conoció en 1956 por los doctores Prader, Labhart y Willi. Es una alteración genética con síntomas muy particulares: escaso tono muscular, baja estatura, desarrollo sexual deficiente, discapacidades cognitivas, problemas de comportamiento y un apetito insaciable, entre otros síntomas y signos, provocando que la persona coma en exceso, adquiriendo obesidad, y poniendo en peligro su vida. Es de destacar que esta enfermedad no está relacionada con sexo, raza, condición de vida, ni estilo de vida. (Asociación Civil para Síndrome de Prader-Willi, 2014).

Con el pasar de los años, y con los avances de la genética, se permitió conocer el mecanismo desencadenante del síndrome. Los estudios de Ledbetter, Butler, Palmer y Nicholls fueron los que relacionaron la aparición de dicho síndrome con una anomalía del cromosoma 15 procedente del padre (Del Barrio del Campo et al, 2006).

A pesar que se considera al Síndrome de Prader Willi como una alteración del cromosoma 15 como se dijo anteriormente, no es tomado como una condición hereditaria, se cree que es un defecto genético espontáneo que se da durante la concepción. Esta anomalía es condición de por vida, de peligrosidad para el afectado, con una frecuencia aproximada de 1 en 10.000 nacimientos (Asociación Civil para Síndrome de Prader-Willi, 2014).

Es de difícil diagnóstico neonatal, el afectado se presenta con exiguos movimientos intrauterinos y parto normal, llanto escaso y débil, pobres reflejos al succionar, fatiga, letargia, hipotonía, incapacidad para mantener la postura de la cabeza, síndrome de ventilación reducida, cambios pocos pronunciados en la apariencia física, hipogenitalismo y apetito escaso, siendo necesarios cuidados intensivos en un 90% de los casos y alimentación asistida (Asociación Civil para Síndrome de Prader-Willi, 2014).

PREGUNTA PROBLEMA: ¿Habrá diferencias en los Abordajes Nutricionales de los pacientes con SPW en Argentina, Chile y España?

OBJETIVO GENERAL:

1. Analizar el abordaje nutricional en pacientes con Síndrome de Prader Willi en, Argentina, Chile Y España.
2. Describir la alimentación y hábitos alimentarios en pacientes de 2 a 19 años con Síndrome De Prader Willi en Argentina.
3. Indagar sobre cómo interactúa el entorno compuesto por familiares en el tratamiento de Síndrome de Prader Willi.

OBJETIVOS ESPECÍFICOS:

1. Describir el abordaje nutricional en Argentina, Chile y España según las Asociaciones Prader Willi Argentina, Nacional Síndrome Prader Willi Chile y Española Síndrome Prader Willi.
2. Comparar el tratamiento brindado en cada País.
3. Relevar hábitos alimentarios de niños de 2 a 19 años con Síndrome de Prader Willi.
4. Realizar valoración antropométrica en niños de 2 a 19 años con Síndrome de Prader Willi.
5. Explorar las prácticas llevadas a cabo por el entorno familiar, en relación a las indicaciones de los profesionales de la salud.

Marco Teórico:

❖ Historia, etiología y tipología:

Antes de comenzar a explicar el Síndrome de Prader Willi, hay que entender que síndrome es un conjunto de signos y síntomas que al combinarse caracterizan un cuadro clínico. Esto no significa que todos los individuos que presenten un mismo síndrome, muestren necesariamente la totalidad de los síntomas ni el mismo grado de intensidad de aquellos síntomas que si presenten.

El Síndrome de Prader Willi (SPW) es un trastorno congénito (se nace con él) no hereditario y poco común. No está relacionado con sexo, raza, o condición de vida.

En 1956 fueron los doctores Prader, Labhart y Willi del Hospital Infantil de la Universidad de Zurich, quienes lo describieron por primera vez. En los siguientes años fue el avance de la genética la que permitió definir el mecanismo implicado en el síndrome. Los estudios cromosómicos realizados por Ledbetter y su grupo, permitieron observar la presencia de pequeñas delecciones en el brazo largo del cromosoma 15, siendo la causa del Síndrome. Butler y Palmer (1983) y Nicholls (1989), que lograron relacionar la aparición del síndrome con delecciones (tipos especiales de anomalías estructurales cromosómicas que consisten en la pérdida de un fragmento de ADN de un cromosoma) concretas del brazo largo del cromosoma 15 procedente del padre.

Es un síndrome dismórfico que afecta al sistema nervioso central (Figura N° 1), y en especial al hipotálamo (Figura N° 2) respectivamente.

Figura N° 1- Sistema nervioso central

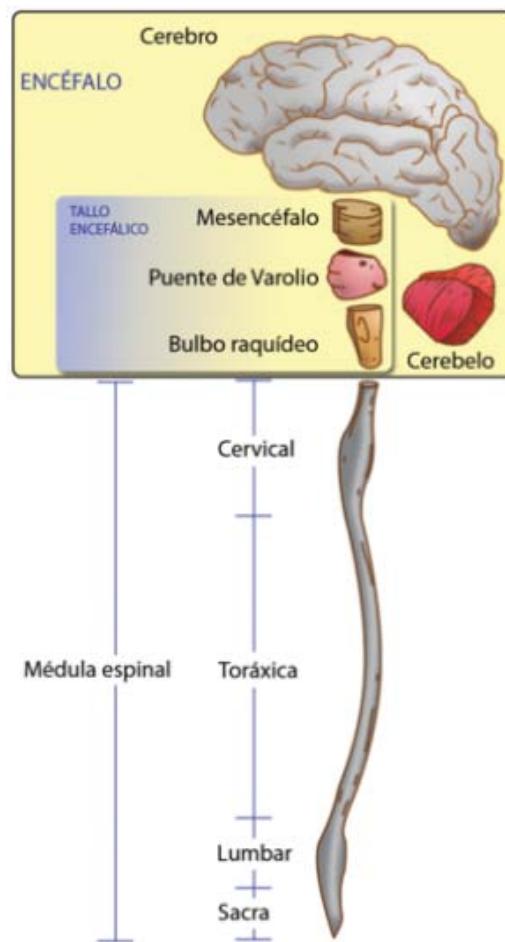
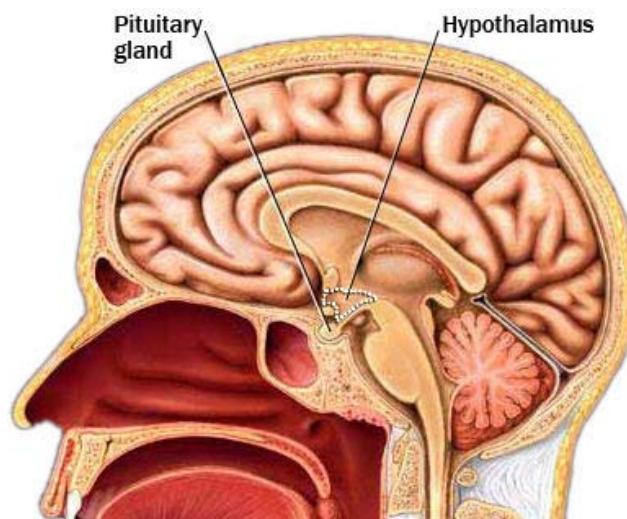


Figura N° 2 - Corte Sagital del Hipotálamo



Algunos sinónimos son: Síndrome de Labhart Willi, Síndrome de Prader Labhart Willi Fancone o Síndrome de Distrofia Hipogenital con Tendencia a la Diabetes.

❖ **Frecuencia y Recurrencia:**

Como se dijo anteriormente la aparición del síndrome se debe a una alteración genética en el cromosoma 15. Es de destacar que en condiciones normales cada cromosoma está compuesto por dos copias de genes una de la madre, y otra del padre. Estos genes son activados o inactivados de diferentes formas, según procedan de la madre o padre por medio de un proceso conocido como *imprinting* (fenómeno genético por el que ciertos genes son expresados específicamente dependiendo del sexo del progenitor.).

En las personas con Prader Willi se produce la pérdida o inactivación de los genes de la región 15q11–q13 del brazo largo del cromosoma 15 heredado del padre, y los procedentes de la madre son inactivados por el *imprinting*. El resultado final es la ausencia de función de los genes de dicha región (Funes Ruth, Rivas Virna et al, 2008).

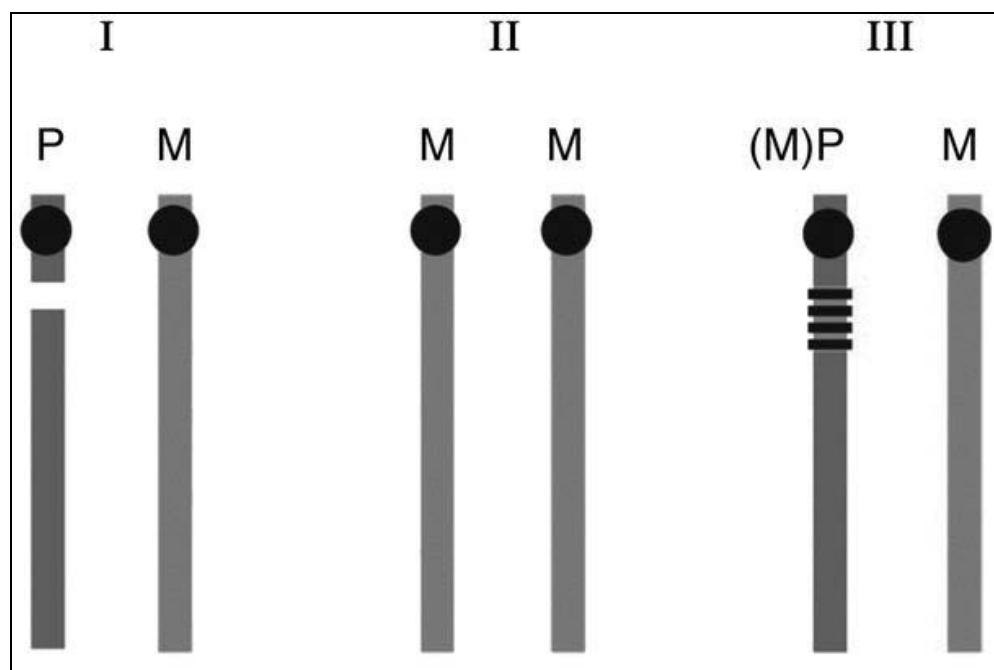
.

- ❖ 70% de los casos, la ausencia de la copia paterna está causada por una delección “de novo”, o sea por perdida física de los genes de la región 15q11–q13. es provocada de forma esporádica durante los fenómenos de división celular y dando lugar a un cromosoma con una única copia de los genes para la región q11-q13 que procede de la madre y que se encuentran anulados funcionalmente por el *imprinting* (Funes Ruth, Rivas Virna et al, 2008).
- ❖ 25% de los casos existe un cromosoma 15 con dos copias de las regiones q11-q13, pero ambas procedentes de la madre. Esto es conocido como disomía uniparental materna, siendo también consecuencia de una alteración en el proceso de división celular. Como resultado del *imprinting*

las dos copias de genes maternos están inactivadas, impidiendo la expresión de las mismas (Funes Ruth, Rivas Virna et al, 2008).

- ❖ 3-4% de los pacientes, el mecanismo genético responsable son las alteraciones de *imprinting*: los genes paternos son identificados como maternos, por lo que no funcionan ya que se encuentran inactivados. En estos extraños casos, la alteración genética es heredada, pudiendo ser portador uno de los progenitores del paciente u otros miembros de su familia e incrementándose notablemente el riesgo de recurrencia (Funes Ruth, Rivas Virna et al, 2008) (Figura N° 3).

Figura N° 3 - Inactivación de los genes



En los últimos años también se conoció el origen genético del denominado “Síndrome de Angelman’s”, el cual está caracterizado por retraso mental, convulsiones, talla baja, ataxia (dificultad en la coordinación de los movimientos). Curiosamente el defecto genético responsable es una microdelección similar a la del SPW pero en el cromosoma 15 materno, o bien una disomía unipaternal del cromosoma 15. Esto refleja que ambas

regiones cromosómicas, paternas y maternas, son necesarias para un óptimo desarrollo, ambos síndromes se deben a dos genes diferentes pero muy próximos los cuales se inactivan de forma diferente en la mujer y en el hombre (Arias Pastor Mercedes et al, 2006).

Aunque es indudable que actualmente muchos de los casos de SPW aún no fueron detectados, se estima una frecuencia de 1 de cada 10.000 recién nacidos.

Casi invariablemente hay un sólo miembro de la familia afectado, y los hermanos no transmiten la enfermedad.

❖ Características biomédicas

Según lo referido en 2006 por José A Del Barrio Del Campo en el capítulo VIII de Síndrome de Prader Willi, las manifestaciones clínicas principales incluyen hipotonía muscular (disminución de la tensión o tono muscular) y problemas para la alimentación en su primera etapa, bajo desarrollo mental, hiperfagia (ingesta compulsiva de alimentos y apetito insaciable) y obesidad a partir de los dos años, acompañados de baja talla y rasgos físicos peculiares a continuación se especifica según las diferentes etapas.

Periodo fetal y neonatal

El periodo fetal: desde la semana 9 de gestación hasta el término de su vida intrauterino. Mientras que el periodo Neonatal abarca los primeros 28 días de vida. Los niños con Síndrome de Prader Willi en esta etapa se caracterizan por:

- Movimientos fetales disminuidos.
- Problemas de alimentación.
- Llanto débil o ausente.
- Hipotonía axial (falta de tono en el eje corporal). Distonía en extremidades (Figura N° 4).
- Saliva espesa (Figura N° 5).

- Hipoplasia genital (desarrollo genital incompleto). Criotorquidia (descenso incompleto de uno o ambos testículos).

Figura N° 4 - Hipotonía axial en un neonato



Figura N° 5 - Foto de un recién nacido con SPW donde se observa la saliva espesa



Lactante y niño pequeño

Es todo niño mayor a los 28 días de vida hasta los 2 años, que se alimenta con leche materna, pero debido a la debilidad muscular tienen poco poder de succión lo que lleva a que ingieran poca leche.

- Falta de medro (incapacidad para sostener una velocidad de crecimiento normal).
- Retraso del desarrollo psicomotor y del lenguaje.
- Rasgos faciales característicos. Pelo claro. Ojos azules.

Escolar

Los niños de 5 a 12 años con Síndrome de Prader Willi se caracterizan por tener apetito voraz, obesidad. La alteración genética afecta la liberación de la Hormona que libera gonadotropinas fundamentales para el desarrollo de las glándulas sexuales (Testículos y Ovarios) como también existe un déficit de la Hormona de Crecimiento (GH) llevando a las siguientes características:

- Talla corta. Manos y pies pequeños. Escoliosis.
- Contusiones y caídas frecuentes.
- Rascado descontrolado. Autolesiones.
- Caries.
- Somnolencia diurna excesiva.
- Sensibilidad alterada a la temperatura.
- Estrabismo (Desviación de la línea visual normal de uno o de los dos ojos)

Adolescente

Los pacientes que se encuentran en la adolescencia pueden presentar desarrollo tardío o nulo de algunas características de la pubertad

- Cataplejía (consiste en episodios súbitos y generalmente breves de pérdida bilateral del tono muscular durante la vigilia). Pseudocrisis (eventos clínicos psicogénicamente determinados que simulan ataques epilépticos sin asociarse a la disfunción del sistema nervioso central).
- Desarrollo sexual secundario incompleto.
- Carácter obsesivo. Problemas comportamentales.
- Incapacidad de independencia personal.

Continuando con las investigaciones de José A Del Barrio Del Campo (2006) la hipotonía es lo que más llama la atención durante el periodo neonatal y los primeros meses de vida, afectando principalmente cuello y tronco provocando problemas para la alimentación. Con el transcurso del tiempo, el tono mejora progresivamente, dando lugar a deformidades como la escoliosis (desviación de la columna vertebral), mala alineación de los miembros inferiores (Del Barrio del Campo et al, 2006).

Suelen presentar bajo peso y talla al nacer, y una velocidad de crecimiento enlentecida que compromete la talla final adulta.

Entre los 2 y 4 años el problema que pasa a primer plano es el exceso de apetito, hambre insaciable y obsesión por la comida, convirtiéndose la obesidad en el principal problema médico. La grasa se acumula en el tronco y región proximal de las extremidades, mientras que la obesidad grave puede dar lugar a complicaciones clínicas, como la intolerancia a la glucosa, diabetes mellitus tipo 1, sedentarismo o alteraciones respiratorias y empeorar otros problemas asociados como la osteoporosis.

La presencia de genitales externos poco desarrollados, como la falta de descenso testicular en los niños y labios menores pequeños en las niñas es muy frecuente.

En los niños el escroto puede ser hipoplásico o incluso bífido, aunque generalmente es normal. El desarrollo puberal generalmente no alcanza un estadío adulto, si bien la adrenarquia (desarrollo del vello sexual secundario) está presente en niños de ambos sexos. En las niñas es habitual la amenorrea (ausencia de la menstruación) primaria.

Es un hecho habitual que los pacientes con SPW sufran alteraciones del sueño, como retraso del comienzo del mismo, despertares frecuentes, etc. éstas alteraciones del sueño parecen independientes de trastornos respiratorios y pueden indicar déficits de los mecanismos cerebrales implicados en la regulación del ciclo sueño-vigilia. Los trastornos respiratorios que aparecen durante el sueño están relacionados con la obesidad o con una disfunción hipotalámica, siendo los más comunes, ronquidos, taquipnea (frecuencia respiratoria acelerada), apnea (parada respiratoria de más de 10 segundos de duración

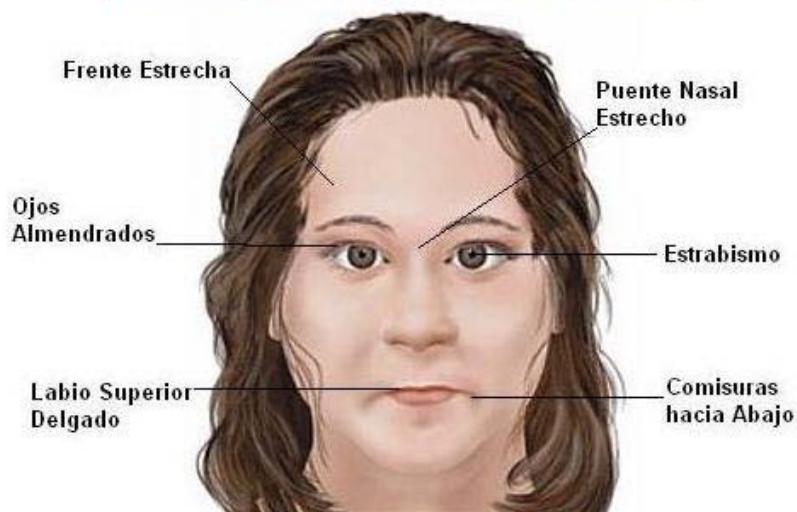
en las cuales se produce una bajada del oxígeno en sangre y sobrecarga cardíaca), hipersomnia diurna (somnolencia continua).

También pueden tener anomalías congénitas asociadas como hexadactilia (presencia de 6 dedos), displasia de caderas, malformaciones de los pies, craneosinostosis (fusión precoz de los huesos de la cabeza con crecimiento asimétrico de la misma), reflujo urinario, etc.

Algunos rasgos físicos más típicos son (Figura N° 6):

- Ojos almendrados
- Cabeza estrecha
- Estrabismo
- Pies y manos pequeños
- Puente nasal afilado
- Fisura parpebral pequeña
- Dedos en forma de cono y borde cubital recto
- Piel y cabello poco pigmentado
- Saliva espesa y escasa lo que favorece la aparición de caries
- Boca con labios finos y forma de triángulo invertida
- Pueden presentar malformaciones dentarias e incluso ausencia de algunas piezas
- Bruxismo
- Diámetro intemporal estrecho
- Onicofagia (morderse las uñas)
- Los problemas en la regulación de la temperatura, sobre todo en los primeros años de vida y la fuerte resistencia al dolor dificultan y retrasan el diagnóstico de infecciones, aumentando los riesgos de las mismas.

Figura N° 6 - Rasgos físicos en los pacientes con SPW



❖ Características psicomotoras

El desarrollo psicomotor es lento en todas las áreas. Al presentar bajo tono muscular tienen poca capacidad para realizar tareas que requieran ejecución motora.

❖ Características cognitivas

Todas las personas con SPW sufren alguna limitación cognitiva, y forma parte de los principales criterios para el diagnóstico del SPW propuestos por Holm et al. en 1993.

La mayoría presenta una discapacidad intelectual de ligera a moderada (Peri y col., 1984; Butler y col., 1986; Curfs y Fryns, 1992; Holm y col. al., 1993) y/o problemas de aprendizaje.

Es por ello que se puede observar a continuación la clasificación donde según el puntaje que se le atribuye al niño es el tipo de discapacidad intelectual que presenta, concordando con lo antes expresado (Tabla N° 1)

Tabla N° 1 - Porcentajes de discapacidad intelectual

Cociente intelectual:

Porcentaje	Discapacidad intelectual	C.I.
5%	C.I. Normal	(>85)
27%	C.I. Límite	(70-85)
34%	R.M. Leve	(55-69)

Según un estudio realizado por Dyckens et al (1992) se describe el perfil cognitivo del SPW del siguiente modo (Tabla N°2).

Tabla N°2 – Aspectos del paciente

Aspectos más favorecidos:

- Memoria a largo plazo: una vez que los niños con SPW han aprendido la información, tienen a ser muy buenos para retenerla.
- Organización perceptiva: facilidad para aprender con videos, ilustraciones y fotografías.
- Habilidad para reconocer y evaluar relaciones espaciales: son muy hábiles haciendo puzzles.
- Decodificación y comprensión lectora: muchos llegan a ser excelentes lectores.

Aspectos menos favorecidos:

- El procesamiento secuencial de la información: este déficit les genera dificultades en una gran variedad de tareas escolares diarias, memorización de hechos, comprensión de reglas de juego, etc.
- Memoria a corto plazo: puede pensarse que el niño es desobediente cuando en realidad es porque no entiende las indicaciones que se le dan.
- Tendencia a la rigidez: les cuesta aceptar o comprender un punto de vista diferente al suyo.
- Procesamiento verbal auditivo
- Dificultades de atención y concentración: la somnolencia es un problema asociado
- Habilidades motoras finas: dificulta la escritura y tienen mala caligrafía
- El tono y la fuerza: presentan retraso en el desarrollo psicomotor
- El desarrollo de amistades: tienen dificultades en las habilidades sociales

Continuando con lo investigado por José A. Del Barrio del Campo veremos cómo se ven afectados o caracterizados los diferentes aspectos en los niños con Síndrome de Prader Willi.

❖ **Lenguaje y habla**

Presentan trastornos del habla y del lenguaje, pudiendo ser de diferentes tipos y grados de severidad. La capacidad de comprensión suele ser significativamente superior a la de expresión.

❖ **Aspectos fonológicos**

Las primeras palabras aparecen en torno a los dos años y medio y la producción verbal significativamente a menudo es escasa antes de los cuatro años. Tienen una especial

dificultad para elevar la punta de la lengua, como errores más comunes presentan distorsiones, dificultades en la secuenciación de silabas, tono de voz habitualmente alto.

❖ **Aspectos semánticos - sintácticos**

La pobreza de vocabulario es una característica común relacionada con el grado de discapacidad cognitiva. Presentan dificultades para aprender conceptos en los que se precisó integrar distintas informaciones. Tienden a utilizar palabras poco comunes para su edad y nivel de desarrollo.

Es muy poco frecuente la utilización de nexos y oraciones compuestas.

❖ **Aspectos pragmáticos**

El uso del lenguaje está condicionado por el nivel lingüístico del niño/a, así como por la cantidad y calidad de experiencias comunicativas que su entorno le ofrezca.

Puede haber casos y situaciones de producción verbal continuada y sin sentido como casos de inhibición y desinterés comunicativo debido a la falta de comprensión experimentada en diversas situaciones. Generalmente es de carácter sociable.

❖ **Lectoescritura**

Todos los niños con Prader serán competentes en el aprendizaje de la lectoescritura exceptuando los casos de discapacidad cognitiva severa o profunda dependiendo entre otras cosas del grado de afectación motora.

Generalmente la descodificación lectora suele ser buena si bien la comprensión de lo leído es muy pobre debido a los bajos niveles mostrados en algunos de los procesos psicológicos que intervienen en la comprensión como la memoria inmediata y el

procesamiento secuencial, entonces recuerdan muy poco lo leído y con dificultades para referirlo de forma correcta.

Con respecto a la escritura, es de mala calidad debido al bajo tono muscular. El ordenamiento de ideas es muy pobre en escritura espontánea.

❖ Características conductuales

Debe tenerse en cuenta que el perfil cognitivo del niño con Prader tiene un importante impacto sobre su conducta. Presenta reacciones de ansiedad frustración, crea dificultades en la búsqueda y planificación de estrategias para solucionar problemas, lo que lleva a la irritabilidad. (Whitman, 1995; Whitman y Greenswag, 1995).

Los problemas conductuales característicos se presentan en función de la edad (Tabla N°3)

Tabla N°3 - **Fenotipos conductuales** (Dyckens EM, Cassidy SB, 1995).

Infancia	Adolescencia	Edad Adulta
• Rabietas.	• Interacción social pobre.	• Interacción social pobre.
• Se molestan con facilidad.	• Obsesiones/perseverancia.	• Trastornos obsesivos.
• Extravertidos.	• Hurtos (comida).	• Explosiones.
• Tercos.	• Agresividad.	• Hurtos (comida).
	• Comen demasiado.	• Mentiras.
		• Agresividad.
		• Síntomas psicóticos.
		• Sentimiento de infelicidad, tristeza.
		• Ansiedad.
		• Comen demasiado.

En las actividades de la vida diaria estas personas se desenvuelven relativamente bien, destacándose especialmente en las habilidades domésticas de preparación de comida.

Para ellos el mundo es un lugar impredecible y confuso. Debido a que sus familiares supervisan permanentemente todo lo que tiene que ver con la comida, ellos se desenvuelven en un área donde no tienen ningún control

❖ Personalidad

Hay un consenso que los niños pequeños son alegres, afectuosos y cooperadores pero sin embargo entre los 6 y 8 años comienzan a tener un carácter irritable y emocionalmente lábil, mientras que a los adolescentes y adultos se los describe como extremadamente tercos, manipuladores, caprichosos, egocéntricos, con conductas autolesivas, pocas habilidades sociales y con agresividad verbal.

Tienden a acumular y robar todo aquello que crean comestible y hasta lo que no lo es. También tienen conductas obsesivas, miedo a hacer algo malo, preocupación porque alguien le robe sus pertenencias. Necesitan tareas que se realizan siempre de igual forma ya que tienen fuertes deseos por mantener la rutina. Existe consenso en que los niños pequeños son alegres, afectuosos, complacientes

Diagnóstico y criterios principales según Del Barrio del Campo (2006)

❖ Diagnóstico Y Evaluación: Posibilidades De Prevención, Detección Temprana, Técnicas E Instrumentos:

Los criterios actuales para el diagnóstico de SPW fueron descritos por Holm en 1993. Están basados en características clínicas y citogenéticas. Se los clasifica en criterios principales y secundarios, valorándose con uno y medio punto respectivamente.

En pacientes mayores de 3 años son necesarios 8 puntos de los que mínimamente 5 correspondan a los criterios principales, también se tienen en cuenta otras características clínicas que no puntuán pero son de utilidad para la sospecha diagnóstica, ejemplo alto umbral de dolor, dificultad para el vómito, temperatura inestable, sensibilidad alterada a la temperatura, escoliosis, osteoporosis, gran destreza en rompecabezas.

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

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.

Técnicas de diagnóstico genético

Se realiza a partir de sangre periférica obtenida del individuo con sospecha de SPW y de sus padres.

Incluye:

- Estudio citogenético, en el que se observa como se ordenan los cromosomas (análisis cromosómico) y se busca la presencia de delección en 15q11-q13 (técnica Fish Hibridación in situ fluorescente, puede detectar con bastante fiabilidad la presencia de delección en 15q11-q13. Se realiza a partir de sangre del paciente. Tras cultivo se hacen extensiones de cromosomas metafásicos. Únicamente diagnostica los casos que presentan delección, el 70% de los SPW.)
- Los resultados podrán ser:
 - + Ausencia de delección: no se descarta el SPW.
 - + Presencia de delección: se confirma el SPW causado por delección.)
- Análisis molecular del ADN mediante el estudio de microsatélites permite diferenciar si ambos cromosomas provienen del mismo origen parental (los dos provienen de la madre) o si es biparental (uno de la madre y el otro del padre)
- Análisis de metilación (identifica las principales alteraciones asociadas al SPW y confirma el diagnóstico cuando muestra el patrón materno, o sea, cuando sólo aparecen los fragmentos correspondientes procedentes de la madre, se emplea la combinación de enzimas sensibles a la metilación que actúan como tijeras que cortan el ADN por lugares específicos si no están metilados, dando lugar a fragmentos de diferentes tamaños, el menor es del parente, al poder ser cortado no

está metilado, y el mayor de la madre, que no ha sido cortado (esta metilado); un patrón de metilación normal estará determinado por dos fragmentos de distinto tamaño, uno para el padre y otro para la madre, en el caso de SPW sólo estará el fragmento mayor procedente de la madre, es lo que se llama patrón de metilación materno y es característico de estos niños).

Para determinar la posibilidad de que unos padres que han tenido un hijo con SPW vuelvan a tener otro hijo afectado por el síndrome, es necesario identificar el mecanismo genético implicado.

Los padres deben ser informados sobre el riesgo de recurrencia en su caso concreto y conocer la posibilidad de diagnóstico prenatal mediante la realización de las técnicas de metilación, FISH y microsatélites en muestras de líquido amniótico o biopsia corial, así como las complicaciones que esto implica.

Generalmente cuando ya hay un individuo afectado con delección o disomía uniparental materna, existe solo un 1% de recurrencia, en caso de mutación de imprinting es de un 50% ya que los padres pueden ser portadores de la mutación.

Principales problemas médicos asociados:

El síndrome de Prader Willi puede estar acompañado de diferentes problemas médicos (Tabla N° 4)

Tabla N° 4 – **Problemas asociados y pruebas complementarias**

Problema	Pruebas complementarias
<i>Déficit de hormona de crecimiento (GH)</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Tests de provocación de la secreción de GH. Secreción nocturna de GH. • Niveles séricos de IGF-1 e IGFBP-3.
<i>Intolerancia a la glucosa. DM tipo I</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Niveles séricos de glucosa en ayunas. • Test de tolerancia oral a la glucosa. • Niveles séricos de hemoglobina glicosilada.
<i>Criptorquidia</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Localización de testes no palpables: ecografía abdominal, resonancia magnética abdominal. • Valoración de la función testicular: niveles séricos de testosterona, test de gonadotropina coriónica (HCG).
<i>Hipogonadismo</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Niveles séricos de testosterona en niños. • Niveles séricos de estrógenos en niñas. • Respuesta de LH / FSH.

<i>Osteoporosis</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Densitometría.
<i>Trastornos respiratorios de sueño</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Estudio del sueño: monitorización de parámetros cardiorrespiratorios.

Pronóstico y Tratamiento del Síndrome de Prader Willi

❖ Pronóstico

Pueden tener una esperanza de vida normal si se controla el peso y así evitar las complicaciones asociadas a la obesidad que presentan. En relación al ámbito psicosocial, están condicionados en gran medida por el grado de retraso mental, la dificultad para relacionarse y la capacidad de adaptación a normas y situaciones que salen de su rutina. Es fundamental la comprensión del síndrome, aceptación y apoyo por parte de su entorno.

En el periodo escolar tanto los niños como los jóvenes tienen que ser consideración como alumnos con necesidades educativas especiales ya que presentan mayores dificultades que los demás niños de su edad. Con la ayuda adecuada no solo pueden terminar el secundario sino también universitarios.

Pueden ser muy buenos trabajadores en condiciones adecuadas incluso vivir lejos de su familia, sin embargo no están preparados para asumir una autonomía total, ya que deben tener algún tipo de supervisión.

❖ Tratamiento Nutricional:

Es fundamental el seguimiento nutricional desde un primer momento para determinar los requerimientos calóricos apropiados y asegurar el aporte adecuado de grasas, vitaminas y calcio. Se recomienda en los primeros meses el uso de tetinas especiales, sacaleches o sondas de alimentación junto con fisioterapia, para estimular y reforzar la musculatura prioral, ya que facilitan la succión.

A partir de los 5 años debe incentivarse e insistirse en la realización de actividad física diaria mínimamente 30 minutos.

Con respecto al comportamiento alimentario algunas estrategias son identificar fuentes de alimentos tanto en el domicilio como fuera de él y hacerlas inaccesibles, controlar el acto de la comida evitando picoteos, fijar horarios, pesar las raciones, recoger la mesa al terminar, nunca utilizar la comida como premio o castigo, enseñar al niño a comer lo que necesita.

Es de destacar que los fármacos inhibidores de apetito no han dado resultado.

La inclusión en programas de fisioterapia y rehabilitación debe ser lo antes posible ya que el tratamiento de la hipotonía durante el primer año de vida puede mejorar otros aspectos de salud del niño, como ser los problemas de alimentación, retraso psicomotor, trastornos respiratorios, escoliosis.

En los pacientes con Prader que tengan diagnóstico de déficit de hormona de crecimiento puede estar indicado el tratamiento sustitutivo con dicha hormona, aunque hasta el momento no está aceptada su aplicación. Favorece el crecimiento siendo más rápido con disminución del tejido adiposo, pero presenta intolerancia a la glucosa como consecuencia.

En caso que presenten DBT1 es fundamental el control dietético y del peso mediante realización de actividad física y una dieta hipocalórica.

En cuanto a la afectación de los genitales puede corregirse durante la pubertad en algunos casos y sino por intervención quirúrgica.

Con respecto a los trastornos del sueño debe mejorarse los horarios, posturas, dieta, identificar los momentos de mayor somnolencia diurna y planificar períodos de descanso o siesta en función de ellos. El control del peso y la detección y corrección de situaciones que pueden contribuir a la aparición de trastornos respiratorios durante el sueño son aspectos fundamentales. En caso de hipoventilación o apneas del sueño puede estar indicada la administración nasal de aire mediante sistemas de presión positiva continua (CPAP) o binivel (BiPAP).

La osteoporosis debe prevenirse y tratarse asegurando el adecuado aporte de calcio y vitamina D en la dieta (si es necesario mediante suplementos), ejercicio físico diario y valorando, en cada caso, los beneficios de un tratamiento hormonal (estrógenos o testosterona).

Las deformidades de columna y extremidades pueden requerir ejercicios de rehabilitación.

Odontológicamente deben realizarse controles periódicamente y quedar las necesidades de flúor cubiertas y brindar técnicas de higiene adecuadas

El estrabismo puede requerir corrección quirúrgica.

Según la evaluación de cada caso serán las pautas de intervención. Es imprescindible intervenir también sobre el ambiente, ya que es primordial que el entorno sea seguro para el paciente en todos sus ámbitos.

Aprovechar al máximo el interés del niño por objetos y situaciones para provocar la producción lingüística.

Aprovechar cualquier situación para estimular el lenguaje.

Asegurar la generalización de conceptos y expresiones aprendidas para ir superando la tendencia a la rigidez y el pensamiento concreto.

Es esencial limitar la visibilidad y accesibilidad a la comida para lo cual deben estar todas las personas de su entorno informadas y afrontar los robos de alimentos, al igual que reforzar positivamente cuando el niño haya demostrado autocontrol. Evitar ofrecer comida en su presencia. Incluso puede ser necesario el uso de despensas con llaves.

Algunas estrategias son:

- Es importante observar a la persona en diferentes situaciones sociales (en casa, en clase, en la calle, jugando con los hermanos, etc.) para saber exactamente sobre qué intervenir.

- Cualquier oportunidad es buena para ofrecerles información social que no sepan.
- Puede ser necesario entrenar conductas como la espera del turno, aprender a escuchar y mantener una distancia social adecuada.
- Las actividades pedagógicas más eficaces han resultado ser el juego de roles y el de imitación, seguido por otros juegos, el adiestramiento y la relajación (IMSERSO, 1999).
- Existen en el mercado diversos programas estructurados centrados en la intervención en Habilidades Sociales que nos pueden ser de utilidad.

❖ Alimentación:

Es fundamental como ya se ha expresado anteriormente en este trabajo, que toda persona que presente Síndrome de Prader Willi, tenga entre todos los profesionales de la salud, un nutricionista, ya que es de gran importancia su intervención lo más temprano posible. Es de destacar que todos los trastornos relacionados a la alimentación en estas personas, presentan etapas diferentes, y características propias de cada persona.

En cuanto a la alimentación, se reconocen las siguientes etapas:

Bebes (0 -12 meses): generalmente se observa una succión de leche pobre o insuficiente, por lo cual no vacía el pecho. El niño parece no tener interés por la alimentación ni hambre, por tales motivos es que el niño no cubre los requerimientos necesarios para un crecimiento óptimo. Esto puede requerir de ciertas técnicas especiales de alimentación, como por ejemplo: el uso de tetinas anatómicas adecuadas, obtener la leche materna con saca-leches y facilitar la alimentación con cuentagotas, o maniobras de estimulación de succión sobre las mandíbulas del bebe.

En algunos casos extremos puede necesitarse de sondas que conduzcan la alimentación directamente el alimento al estómago del bebe.

En esta etapa, el seguimiento del peso y el ajuste de la ingesta de manera acorde a su evolución es la forma de vigilancia nutricional más adecuada.

Durante los 12-24 meses de vida es común una ganancia lenta de peso, y es raro observar obesidad en ellos, es importante desde el punto de vista dietético es fundamental el correcto aporte de grasas para un óptimo desarrollo del cerebro.

Entre los 2-5 años: presentan problemas nutricionales diferentes a la etapa anterior, principalmente se ven las alteraciones de los comportamientos alimentarios. Van a caracterizarse por hambre desmesurado que nunca se sacia. Principalmente se dedican a la búsqueda de alimentos y son capaces hacer cosas inimaginables.

A lo expuesto anteriormente se le debe sumar la práctica insuficiente de actividad física, la disminución del gasto energético (calorías producidas en ellos), todo esto genera en los niños con SPW de 2 a 5 años gran tendencia a la obesidad, ya que aumentan excesivamente de peso. Por tal motivo cuando se haga el seguimiento del paciente hay que cubrir los requerimientos de vitaminas y calcio, independientemente de las restricciones energéticas.

Es necesario establecer un límite a la ingesta, el acceso a la comida, ingesta de alimentos muy calóricos como ser golosinas, o cualquier alimento rico en grasas. Estos límites son los que van a hacer la diferencia entre un niño con SPW al cual le han puesto límites y el que no, siendo este último el que desarrollara obesidad en mayor medida. (Hospital Garrahan).

Entre los 6-11 años: la integración al ambiente escolar complica los controles sobre las conductas alimentarias, por tal motivo debe contarse con la participación en no solo de los familiares sino también de los educadores y los responsables de los comedores escolares. En esta etapa es fundamental que los niños realicen al menos entre 20 a 30 minutos de ejercicio físico.

Entre los 12 a vida adulta: junto con la adolescencia aparecen diferentes cambios, algunos propios de la edad y otros que se ven agravados o disminuidos por el Síndrome. En esta etapa el trabajo debe estar basado en las relaciones sociales, trabajos en grupo, actividades emocionales y comunicativas, como así también en las resoluciones de los diferentes problemas que puedan llegar a presentarse. Con el tiempo van haciéndose más conscientes de su síndrome, de su necesidad de comer, y la frustración por no saciar esta necesidad. Todo esto hace que el paciente se vuelva más irritable, no pueden concentrarse, están pendientes del reloj para saber cuándo pueden comer. Puede ocurrir que con el tiempo ingenien más trucos para adquirir comida, o bien que tengan mayor autocontrol y responsabilidad. Todos los pacientes con Prader Willi deben contar con una alimentación sana, contar con horarios para comer, y suplementación de vitaminas y minerales. (Rustarazo Garrot Aurora, Rosell Laura, 2009).

❖ Mantener el equilibrio de la dieta:

Como se dijo anteriormente no solo deben estar presentes todos los nutrientes sino que deben hacerlo de manera equilibrada, adecuada. Independientemente de la cantidad de kilocalorías que aporte una dieta, los hidratos de carbono o glúcidos los cuales son de presencia importante en ciertos alimentos, deberán estar en un 50 o 60% de la energía calculada, mientras que las kilocalorías aportadas por proteínas entre un 15 a 25% y las grasas en un 30%. En caso que se disminuya la cantidad de calorías como en la mayoría de los casos de los niños con SPW, pueden variar los porcentajes quedando los hidratos en un 50%, proteínas en 25% y las grasas menos de 25%.

Para elaborar una dieta equilibrada, armónica, puede utilizarse como punto de partida la "Pirámide de la Alimentación en el SPW" la cual fue desarrollada a partir de la propuesta para la comunidad Valenciana. (Del Barrio del Campo et al, 2006).

Otra estrategia para obtener el peso adecuado a la talla en los niños con SPW es planificar la dieta ayudados por el semáforo, donde se encuentran los alimentos

ordenados por grupos de acuerdo a los colores de éste, según las recomendaciones de la pirámide nutricional adaptada para niños con SPW, (Figura N°7). (Hospital Garrahan).

Figura N°7 – **Semáforo según Hospital Garrahan**



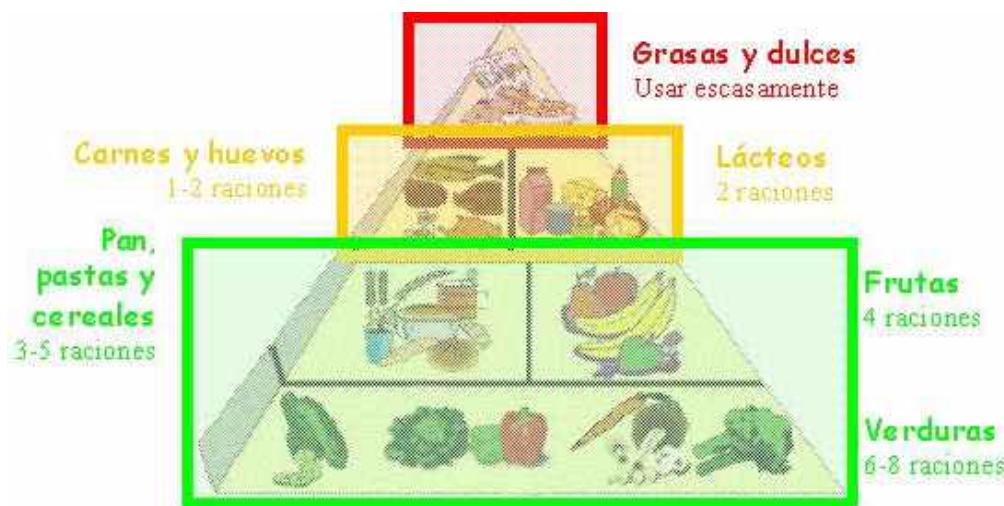
Estado del Arte:

De acuerdo a lo que plantea en el artículo de Abordaje Nutricional en el Síndrome de Prader Willi la Licenciada Geraldine S. Grynbaum hace una breve introducción al síndrome donde destaca que se presenta en todas las razas, ambos sexos, caracterizándose por una alteración en el hipotálamo afectando las diferentes funciones (conducta, control del apetito, etc.). Considera de gran importancia que debe realizarse una correcta evaluación nutricional para luego poder cumplir con los objetivos:

- Aportar los requerimientos nutricionales adecuando las cantidades de alimentos.
- Educar desde lo alimentario y nutricional no solo al paciente sino también a su familia.
- Lograr un peso corporal adecuando a su edad y condiciones físicas.

Luego de realizar una óptima anamnesis alimentaria se puede proseguir a confeccionar el plan alimentario de acuerdo a la pirámide nutricional para SPW, (Figura N°8).

Figura N°8 – Pirámide nutricional para SPW



Plantea como conclusión que es imprescindible una nutrición controlada acompañada por el apoyo de todo su entorno, y trabajo interdisciplinario de los profesionales de la salud para mejorar la calidad de vida del paciente.

Karen Anne Balko si bien según lo expresado en *The Abcs of nutrition: implementation of the Red, Yellow, Green. System (RYG) of weight management* concuerda con la Licenciada Geraldine S. Grynbaum en la importancia que tiene el apoyo por parte del cuerpo de profesionales hacia el paciente y familiares, pero en lugar de utilizar la pirámide nutricional para SPW en el presente trabajo, utilizan el Sistema RYG.

El RYG es una herramienta muy eficaz para la prevención y tratamiento de la obesidad en el SPW. Este sistema fue desarrollado en 1972 por Leonard Epstein para el manejo de la obesidad en preadolescentes, fue adaptado por dietistas de Pittsburgh para este Síndrome y ampliado por Karen Balko dietista en el Hospital General North York junto con la Asociación de Síndrome de Prader Willi Ontario, (Figura N°9).

RYG reduce todo tipo de comportamiento relacionados a la comida, el Dr. Glenn Berall, Kren Balko y otros investigadores encontraron que los padres que implementaron este sistema informaron menos berrinches por parte de los niños, y reducción de pedidos de alimentos. Hay que tener presente que es eficaz porque es estructurado, fácil de comprender, tiene un enfoque concreto lo que disminuye las posibilidades para discutir las cantidades de alimentos, lo cual lo vuelve ideal para SPW.

Este método también es conocido como Semáforo, ya que utiliza el símbolo universalmente entendido como tal. El Sistema RYG diseña un plan de alimentación, con los alimentos clasificados en:

- *Rojo:*

Son los alimentos ricos en calorías

Grasas, dulce

Deberían consumirse no más de 4 veces al mes. El consumo de estos alimentos debe ser planificado para que el niño asocie que solo se consumen en situaciones especiales.

- *Amarillo:*

Deben consumirse con precaución y de manera moderada

Si bien hay alimentos de todos los grupos hay que controlar el tamaño de las porciones.

Ejemplos:

Carne, pan, frutas, leche, grasas.

- *Verde:*

Alimentos bajos en calorías

Puede aumentarse el volumen a ingerir de estos.

Ejemplos:

Zanahorias, espárragos, pepinos, tomate, calabaza, frutas, etc.

Figura N°9 – RYG/Semáforo - Ontário



Siguiendo con el aspecto nutricional y acuerdo a lo expresado en el primer artículo destacan que los niños con SPW necesitan menos cantidad de calorías que un niño sin SPW.

Por ejemplo:

- Una mujer de 20 años sin SPW necesita 2200 calorías
- Una mujer de 20 años con SPW necesita 1300 calorías para mantener el peso actual y 1000- 1200 calorías para bajar de peso.

Otro punto en el que concuerdan ambos artículos es que el papel del cuidador, familiar, tutor que viva o trabaje con una persona con SPW debe comprender y entender como primera medida sobre el síndrome para luego poder acompañar en el tratamiento al paciente.

Es fundamental que la planificación del plan y menús este realizada por nutricionistas para asegurarse que incluyan los porcentajes adecuados de macronutrientes.

Las Dras. Gourash Linda M. y Forster Janice L. en el artículo para profesionales el cual fue traducido por la Dra. Desantadina Virginia, comparten con la Lic. Grynbaum Geraldine S. y Balko Karen Anne la importancia del apoyo por parte del equipo de salud hacia los familiares y pacientes, pero diferencia de ellas hace referencia a ensayos clínicos y trabajos de investigación que se han llevado a cabo utilizando medicamentos para reducir el apetito, los cuales no fueron efectivos en SPW. En este trabajo destacan que hay una gran confusión al entender que una persona con este síndrome por el hecho de consumir grandes cantidades de alimentos y la búsqueda incesante se deben a un hambre excesivo.

En este trabajo hacen referencia a que Prader Willi no debe ser sinónimo de adicción a la comida, al igual que los artículos anteriores destacan que estas personas requieren y toleran una dieta muy restringida en calorías, sin incomodidad ni molestias cuando se aplican los principios de Seguridad de la Comida.

Seguridad de la comida tiene que ver con un conjunto de medidas físicas de seguridad como pueden ser, candados, cerraduras, el no acceso a dinero o comida y desde lo emocional, límites claros, sin lugar a dudas o expectativas de modificaciones, impidiendo que haya desilusiones.

Las personas con Prader Willi pueden llegar a ser muy manipuladoras, que la comida para ellos es un factor de estrés y lleva a malos comportamientos.

López Siguero Juan Pedro y Jiménez del Valle María en el artículo Indicaciones actuales de la GH en pediatrías, expresan que para iniciar el tratamiento con GH tienen que contar con la indicación y seguimiento por endocrinólogos pediátricos, deben realizarse cada 6 meses seguimientos para comprobar la eficacia del tratamiento y para controlar la función tiroidea y metabolismo.

La GH es la principal determinante del crecimiento longitudinal durante la infancia y pubertad.

Es una proteína de 191 aminoácidos, producida por la adenohipófisis. Circula en plasma unida a una proteína transportadora (GHBP). Sus efectos están mediados por los factores de crecimiento parecidos a la insulina IGF, producidos por el hígado.

Para hablar de deficiencia de GH:

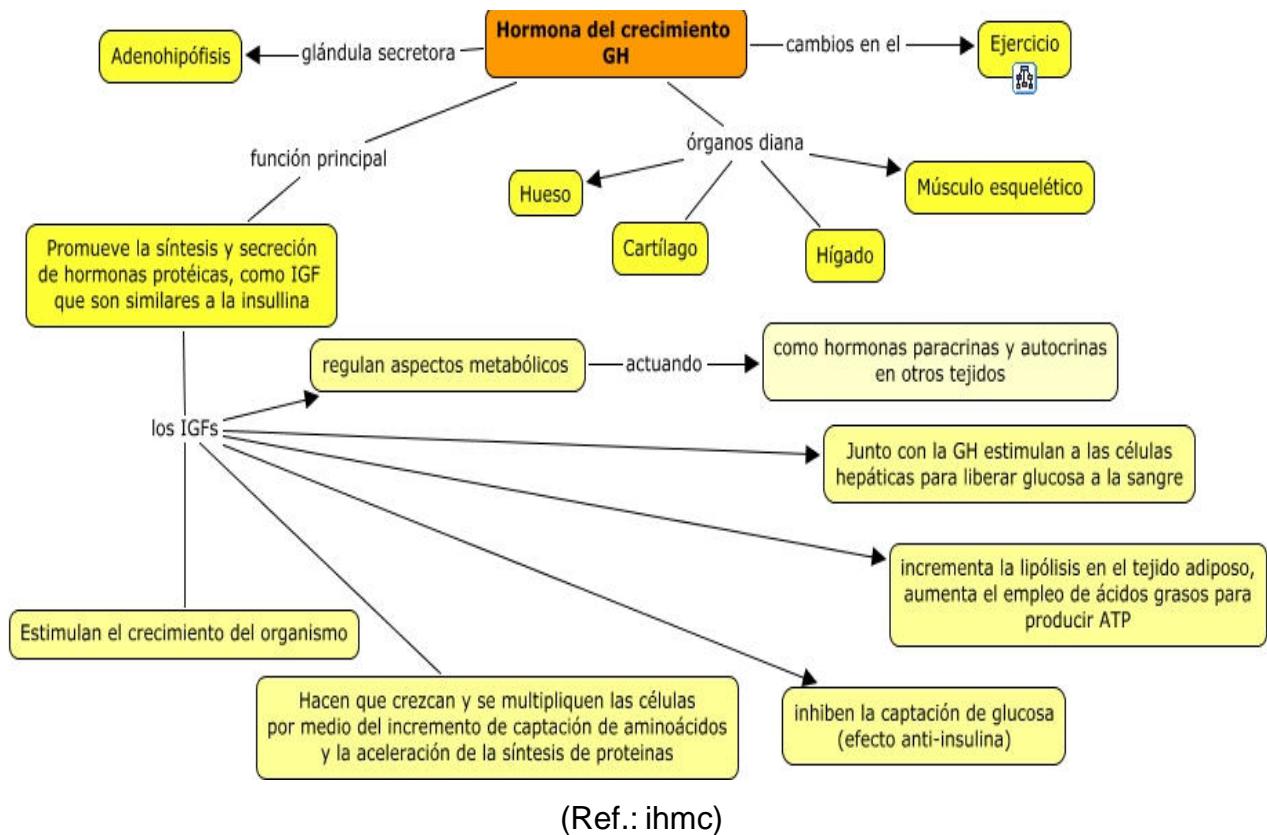
- Talla baja
- Descartar otras causas de talla baja, hipotiroidismo, malabsorción, celiaquía, etc.
- Falta de respuesta a 2 pruebas farmacológicas de secreción de GH con diferente estímulo.

En este trabajo a diferencia del anterior se hace referencia a que el tratamiento se puede iniciar en todo niño con SPW:

- Edad superior o igual a 3 años
- Edad ósea retrasada uno o más años con respecto a la edad cronológica.

Pero al igual que la investigación anterior recomienda que no debe iniciarse este tratamiento si hay alteración tiroidea, obesidad mórbida, intolerancia a la glucosa, Diabetes mellitus, escoliosis, apnea del sueño (Figura N°10).

Figura N°10 - Hormona de crecimiento GH



Otro punto de vista es que la disfunción hipotalámica puede ser la responsable de varias alteraciones en SPW, entre las cuales está la secreción insuficiente de la Hormona de crecimiento (GH) lo cual lleva al aumento de la masa grasa y disminución de la masa magra, como también talla baja, manos y pies pequeños, niveles disminuidos de IGF-I (Yturriaga Rafael, 2010).

Si bien están demostrados los beneficios del tratamiento con GH, no cuenta con los informes de eficacia.

En este artículo hace referencia a un grupo Holandés que trabaja en SPW, el cual publicó los resultados de un estudio prospectivo de 4 años en 55 pacientes con SPW, concluyendo que la dosis de 1 mg/m² de GH, mejora la composición corporal por

descenso de la masa grasa (Mg) y aumento de la masa magra (MM), normaliza la talla, sin presentar efectos adversos.

En el mismo trabajo Yturriaga Rafael enuncia que Carrel, publicó un estudio comparativo de 21 pacientes con SPW tratados con hormona de crecimiento durante 6 años, con otro grupo de 27 pacientes de igual edad pero no tratados con GH. Sus resultados concuerdan con los Holandeses que el grupo tratado tiene menor porcentaje de grasas, mayor talla y fuerza muscular, mejorando también los niveles de HDL colesterol.

El tratamiento con esta hormona debe suspenderse en aquellos pacientes con trastornos de comportamientos muy agresivos ya que con la talla alcanzada se vuelve difícil poder manejarlos

A diferencia de los artículos anteriores también se hace hincapié en la prevalencia de escoliosis en este síndrome, la cual es muy alta.

Un 30% antes de los 10 años y 80% luego de los 10 años, en comparación con la que aparece en la población general que es un 3 % en la adolescencia.

El crecimiento acelerado inducido por la GH exógena, fue asociado al inicio de la escoliosis y/o progresión de la misma. Por todo esto es que sería una contraindicación para este tipo de tratamiento en SPW.

El grupo Holandés luego de diferentes estudios concluye que el tratamiento con GH no tiene efectos adversos en el comienzo de la escoliosis ni en la progresión. Contrario a este grupo, el japonés encuentra un deterioro de la escoliosis.

Más allá de este tratamiento con GH, en este trabajo se recomienda al igual que en los anteriores un trabajo multidisciplinario, bien coordinado, con frecuentes controles.

METODOLOGÍA

El presente estudio tendrá como punto de partida el análisis de anteriores investigaciones. El mismo se desarrollará por medio de un enfoque mixto, tanto cualitativo como cuantitativo, utilizando la recolección de datos sin y con mediciones numéricas, investigando sobre opiniones y particularidades del tratamiento de dichos pacientes a través de la mirada de los familiares y profesionales, dando mayor profundidad a los datos recolectados.

La investigación es observacional, poseerá un alcance de estudio descriptivo y analítico. Donde busca describir la realidad, en relación a los pacientes con Síndrome de Prader Willi y analizar los diferentes tratamientos actuales.

Este trabajo tendrá una secuencia temporal transversal donde los datos de cada paciente pertenecen y representan un momento determinado en el tiempo. Será un estudio Prospectivo, ya que describe el presente.

Las unidades de análisis seleccionadas son pacientes mientras que las unidades de observación son, además de los pacientes de 2 a 19 años con Síndrome de Prader Willi de ambos sexos, los familiares de dichos pacientes pertenecientes a la Asociación Argentina de Prader Willi y los profesionales relacionados a pacientes con dicho Síndrome.

Esta investigación contará con los siguientes criterios de inclusión:

- pacientes de ambos性
-
- pacientes que tengan 2 a 19 años de edad pertenecientes a la Asociación Argentina de Prader Willi
-
- Familiares que accedan voluntariamente a realizar entrevistas

Criterios de Exclusión:

- Familiares de pacientes con diagnóstico menor a un año de SPW.

La **muestra** que se utilizará será no probabilística o dirigida ya que como su nombre lo indica la elección de los elementos no depende de la probabilidad sino que es seleccionada de acuerdo al interés de la investigación en función de los objetivos planteados anteriormente.

HIPÓTESIS:

El abordaje nutricional en pacientes con Síndrome de Prader Willi en Argentina es similar al abordaje brindado en Chile y España producto de un intercambio fluido de información entre las tres asociaciones.

Cuadro de Variables:

Dimensión	Variable	Definición	Indicador	Categoría	Técnica/Instrumento	Clasificación
Edad	Edad	Tiempo transcurrido de un individuo a partir del nacimiento	Edad	2-6 años 7-11 años 12-16 años 17-19 años	Entrevista-Cuestionario	Privada cuantitativa Numérica discreta
Antropometría	Talla	Es una medida del crecimiento longitudinal expresado en metros	Talla (mts) al nacer	Al nacer	Entrevista-Cuestionario Antropometría	Privada-cuantitativa
			Talla (mts) actual	Actual		
	Peso	Es la relación existente entre la masa corporal, la edad, el sexo, la contextura y la talla, utilizando las tablas de normalidad	Peso en Kg. al nacer	Al nacer Actual	Entrevista-Cuestionario Antropometría	Privada-cuantitativa
			Peso en Kg. actual			
	Estado Nutricional	Índice de masa corporal (IMC) es una medida de asociación entre el peso y la talla de un individuo	Imc/Edad	-1 a -2: Bajo peso 1 a -1: Normal 2 a 3: Sobrepeso Mayor a 3: Obesidad Ref.: OMS	Entrevista-Cuestionario Antropometría	Privada-cuantitativa - Ordinal
Sexo	Sexo	Conjunto de factores orgánicos que distinguen al hombre de la mujer	Sexo	Femenino - Masculino	Entrevista-Cuestionario	Publica-Cualitativa-Nominal-Dicotómica

Hábitos alimentarios	Comidas que realiza	Cantidad de veces que realiza las 4 comidas principales en la semana	Nº de comidas	Desayuno Almuerzo Merienda Cena	Entrevista-Cuestionario	Privada-cualitativa-Ordinal
	Colaciones	Pequeñas porciones de comida o alimentos que se consumen a media mañana y a media tarde antes de las comidas habituales	Realización de colaciones	Si No	Entrevista-Cuestionario	Privada-cualitativa
	Conducta	Actitud, del pac. frente a la comida	Comportamiento	Muy mala Mala Regular Buena	Entrevista-Cuestionario	Privada-cualitativa-Ordinal
	Conducta en la vía pública	Actitud, del pac. en relación a la comida en la vía pública	Comportamiento	Muy mala Mala Regular Buena	Entrevista-Cuestionario	Privada-cualitativa-Ordinal
	Conducta en cumpleaños o reuniones festivas	Actitud, del niño en relación a la comida en las diferentes situaciones ya sea en cumpleaños o reuniones festivas	Comportamiento	Muy mala Mala Regular Buena	Entrevista-Cuestionario	Privada-cualitativa-Ordinal

	Frutas	Ingiere Frutas más de 3 días a la semana	Consumo Frutas	Si Veces por semana: 1 2 3 4 5 6 7 No	Entrevista-Cuestionario	Privada-cualitativa
	Vegetales	Ingiere Vegetales más de 3 días a la semana	Consumo Vegetales	Si Veces por semana: 1 2 3 4 5 6 7 No	Entrevista-Cuestionario	Privada-cualitativa
Características de las comidas realizadas por su entorno	Modo de cocción	Son los métodos de cocción que se utilizan generalmente para la alimentación del paciente	Método de cocción	Horno Plancha Hervido Frito	Entrevista-Cuestionario	Privada-cualitativa-Ordinal
	Bebidas	Tipo de bebida que consume durante el día	Tipo de bebida Común(C) - Light(L)	Agua Gaseosa C-L Jugos C-L A. sabor. C-L	Entrevista-Cuestionario	Privada-cualitativa
	Repetición de ración	Cantidad de repeticiones de ración	Repeticiones de ración en la semana	Nunca Algunas veces (de 3 a 6 repeticiones por semana) Pocas veces (menos de 3 repeticiones por semana) Siempre	Entrevista-Cuestionario	Privada-cuantitativa

	Menú familiar	Realización de un único menú para toda la familia	Preparación de menú para la familia	Si No	Entrevista-Cuestionario	Privada-cualitativa
Salud del paciente	Alteraciones en la salud	Presencia de enfermedades o trastornos en el paciente con SPW	Alteraciones en la salud del paciente	-Diabetes -Hipertensión -Obesidad -Hipercolesterolemia -Autismo -Dificultad de aprendizaje -Desgano -Cambios de humor -otros	Entrevista-Cuestionario	Privada-cualitativa
Tratamiento psicológico	Terapia	Realización de tratamiento psicológico por parte del paciente	Tratamiento psicológico	Si No	Entrevista-Cuestionario	Privada-cualitativa
Conocimiento de la Asociación de SPW	Asociación	Como tomo conocimiento la familia de la existencia de la Asociación de SPW	Asociación de SPW	-Internet - Recomendación de un profesional - Recomendación de otra persona -Otro	Entrevista-Cuestionario	Privada-cualitativa

	Realización de actividad física	Actividad física	Frecuencia con la que realiza actividad física(AF) por semana	Frecuencia de realización de AF	Si (más de 3 veces por semana, Entre 3 y 4 veces, Más de 4 veces por semana) ¿Cuál? No	Entrevista-Cuestionario	Publica-cualitativa
Prevención	Medidas preventivas	Estrategias utilizadas por el entorno del paciente para que no realice ingestas inadecuadas		Medidas de prevención		Entrevista-Cuestionario	Privada-cualitativa
Profesionales	Aumento de la Prevalencia	Según los profesionales entrevistados consideran que hay un Aumento en la actualidad de los casos de pacientes con SPW		Aumento en la actualidad casos de pacientes con SPW	Si No	Entrevista-Cuestionario	Privada-cualitativa
	Niños predispuestos a tener SPW	Cuáles son los niños según el profesional entrevistado que pueden llegar a tener SPW		Niños que pueden tener SPW		Entrevista-Cuestionario	Privada-cualitativa

	Características de sospecha de SPW	Características presentes en el niño que llevan a sospechar que puede tener SPW	Características de SPW en niños		Entrevista-Cuestionario	Privada-cualitativa
	Tratamiento	Conjunto de medios médicos que se llevan a cabo para curar la enfermedad o mejorar la calidad de vida del paciente	Tratamiento de SPW		Entrevista-Cuestionario	Privada-cualitativa
	Adherencia al tratamiento	Como se ajusta el paciente y su entorno a las indicaciones brindadas por profesionales	Adherencia al tratamiento	Poca Más o menos Buena	Entrevista-Cuestionario	Privada-cualitativa-Ordinal
	Porcentaje de niños con complicaciones	Qué porcentaje de los pacientes con SPW presentan complicaciones a lo largo del Síndrome	Porcentaje de complicaciones en pacientes con SPW	Menos del 50% Del 50 al 99% 100%	Entrevista-Cuestionario	Privada-cualitativa-Ordinal
	Cuerpo profesional	Como está integrado el cuerpo de profesionales que trata SPW	Profesionales	Medico clinico Nutricionista Psicólogo Psiquiatra Asistente social Otros	Entrevista-Cuestionario	Privada-cualitativa-Ordinal

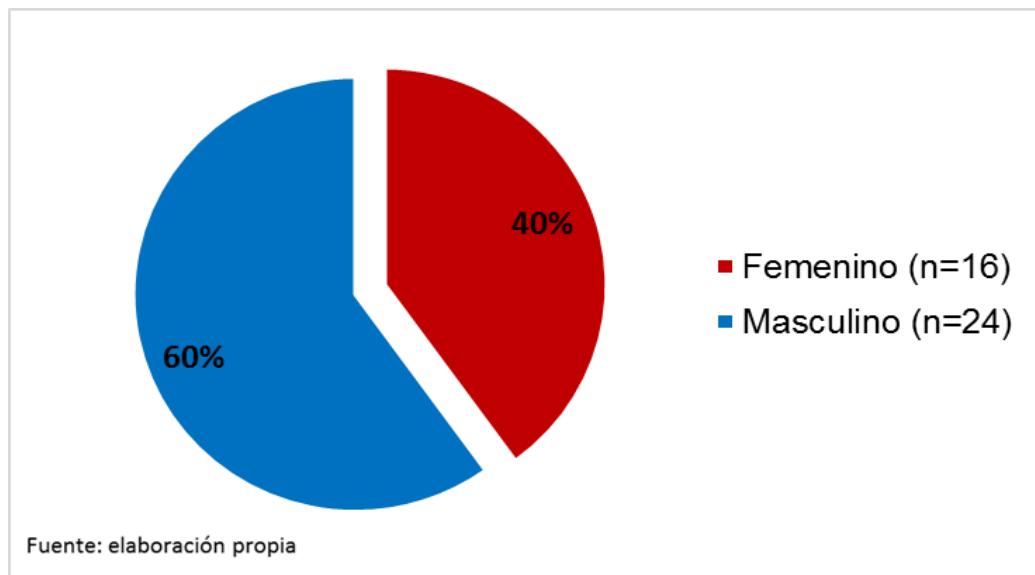
	Importancia del nutricionista	Importancia que considera el profesional que tiene la intervención del nutricionista en el tratamiento de pacientes con SPW	Nutricionista	Muy poca Poca Moderada Mucho	Entrevista-Cuestionario	Privada-cualitativa-Ordinal
--	-------------------------------	---	---------------	---------------------------------------	-------------------------	-----------------------------

Resultados

Se entrevistaron 40 familiares de pacientes de 2 a 19 años de edad con el fin de conocer sus hábitos alimentarios y saludables.

De un total de 40 pacientes, 16 son sexo femenino y 24 masculino (Gráfico N°1).

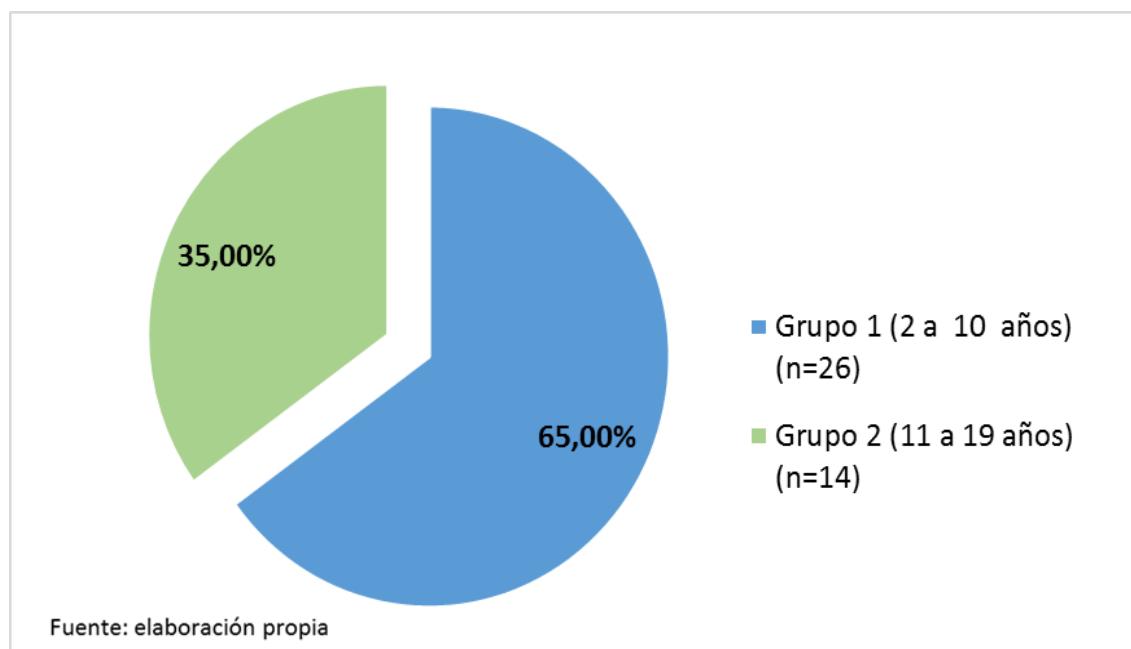
Gráfico N°1 - **Distribución de la población según sexo (n=40)**



Si bien trabajaremos sobre el total de la población se realizó una división en dos grupos de acuerdo a la edad, con el solo hecho de identificar cuantos pacientes son menores a 11 años y cuantos no. Es de destacar que los pacientes no presentan los mismos requerimientos nutricionales, tipo de alimentación, ni dependencia de los adultos en la niñez como en la adolescencia.

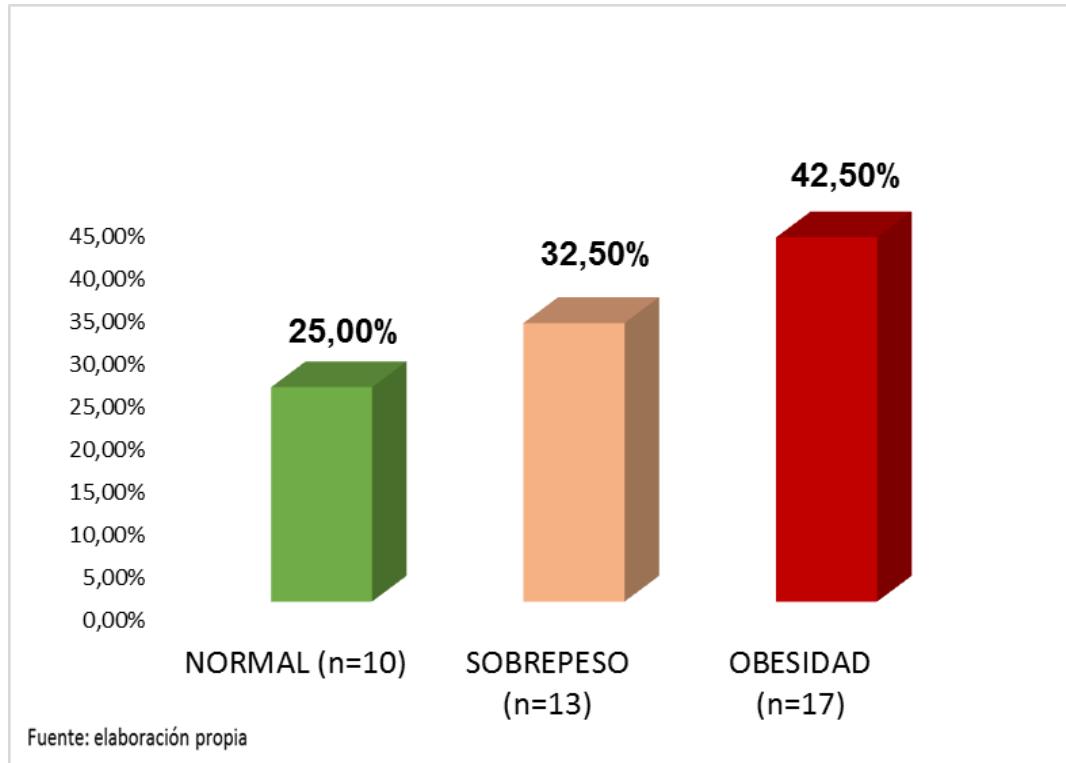
Como resultado se obtuvo, Grupo 1 pacientes de ambos sexos de 2 a 10 años lo cual dio un n=26, y Grupo 2 pacientes también de ambos sexos de 11 a 19 años significando este un n=14 (Grafico N° 2).

Grafico N° 2 - Distribución de la población de acuerdo a la edad (n=40)



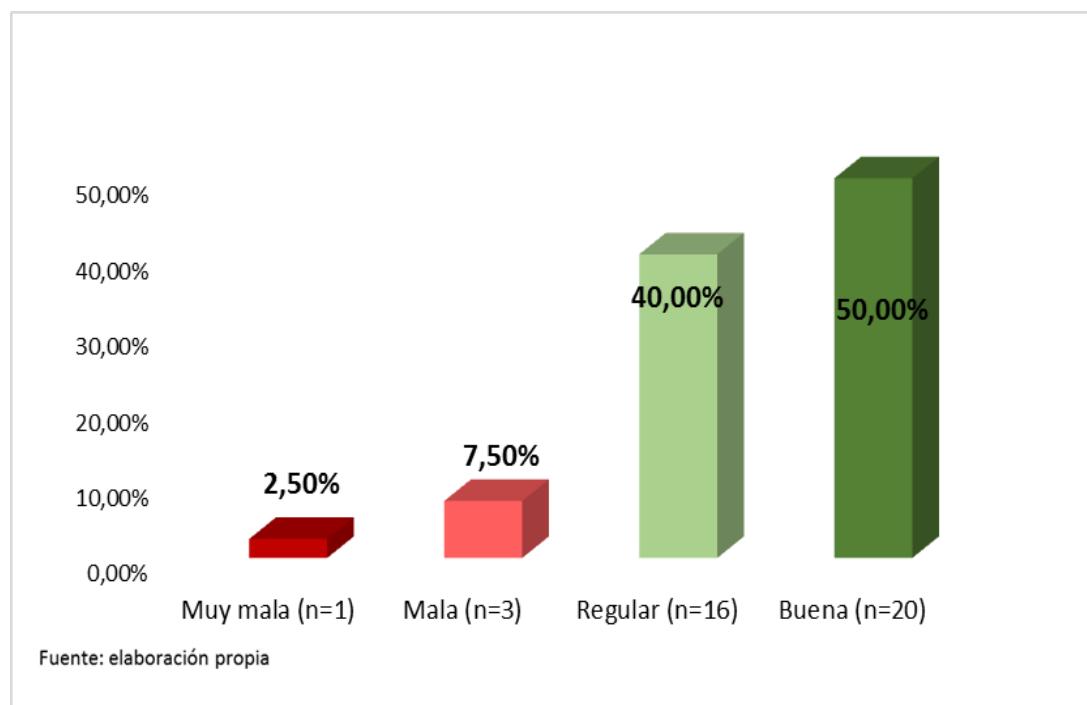
De acuerdo a lo obtenido en la valoración de acuerdo a IMC/Edad del total de pacientes, se constató que 10 pacientes se encuentran dentro de la normalidad, 13 presentan sobrepeso y 17 (47,50%) con obesidad de acuerdo a las gráficas de puntuación Z de la OMS (Gráfico N° 3).

Gráfico N° 3 - **IMC/Edad según sexo de los pacientes evaluados (n=40)**



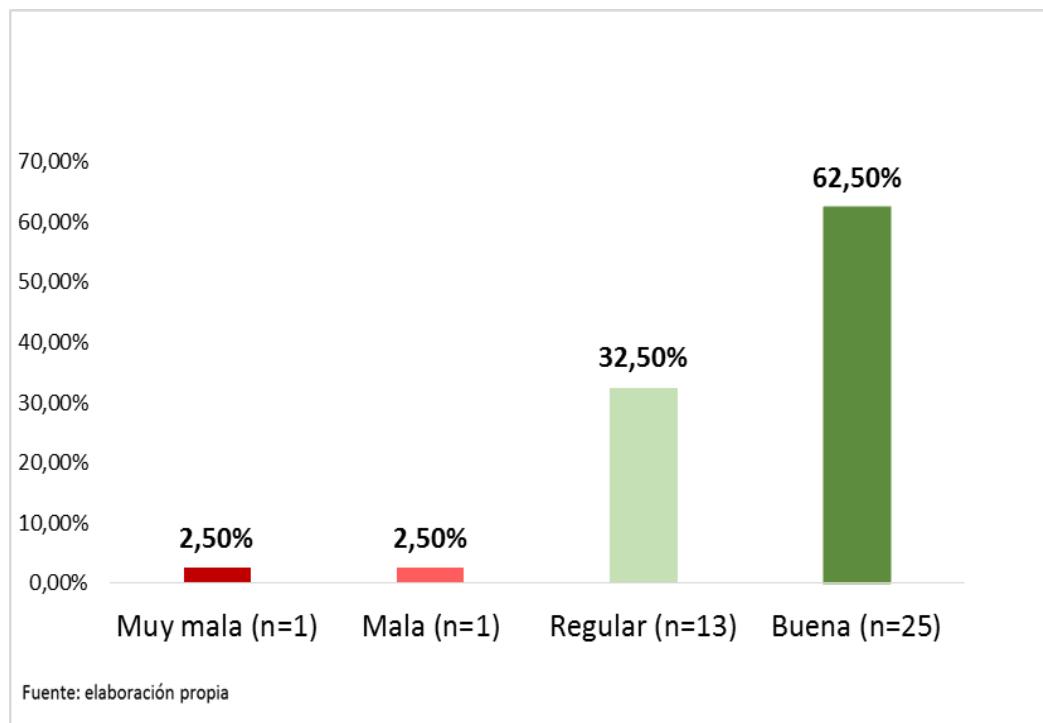
El 50% de los pacientes relevados tiene una conducta buena frente a la comida en su hogar (Gráfico N° 4).

Gráfico N° 4 - Conducta de los pacientes frente a la comida en su hogar
(n=40)



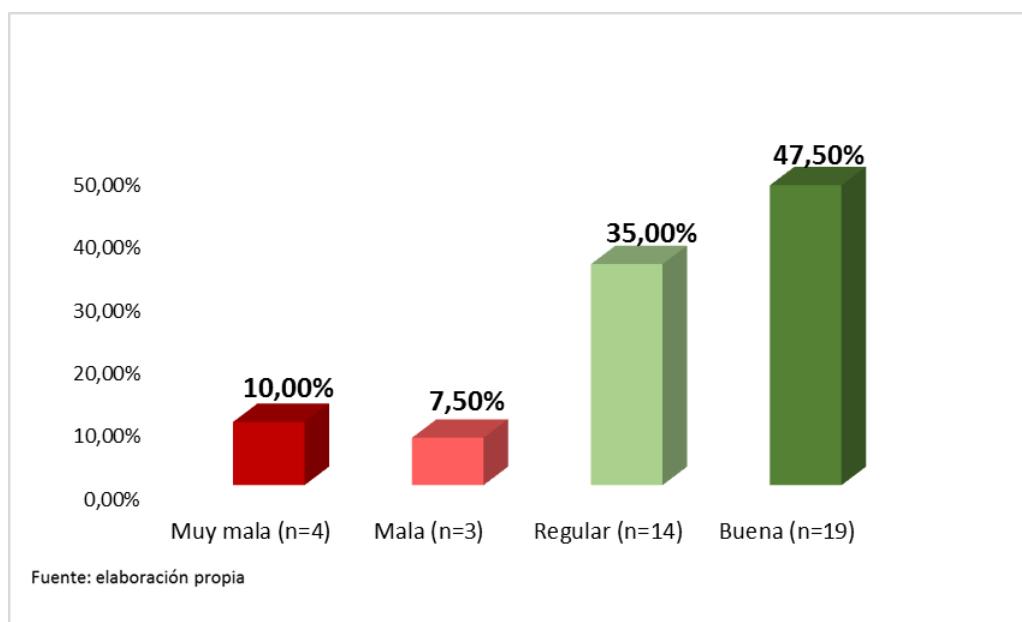
De las encuestas realizadas a los profesionales de la salud, y bibliografía consultada, se ha destacado la importancia de prestar atención en la vía pública a las diferentes actitudes que pueda tener el paciente, ya sean, caprichos, berrinches, que adquieran comida fiada en nombre de su escuela, robo de comida en los negocios, etc. Sin embargo, resultados obtenidos a partir de las entrevistas a los familiares reflejan que poco más del 60% (62.50%) de la muestra tiene conducta buena sin recaer en los modos antes nombrados (Gráfico N° 5).

Gráfico N° 5 - Conducta de los pacientes en relación a la comida en la vía pública (n=40)



Otro aspecto que se tuvo en cuenta al momento de efectuar el relevamiento fue el autocontrol/conducta del paciente en diferentes eventos: fiestas, cumpleaños, reuniones, etc., del total de pacientes 62.5% (19) tienen conducta buena en dichos eventos (Gráfico N° 6).

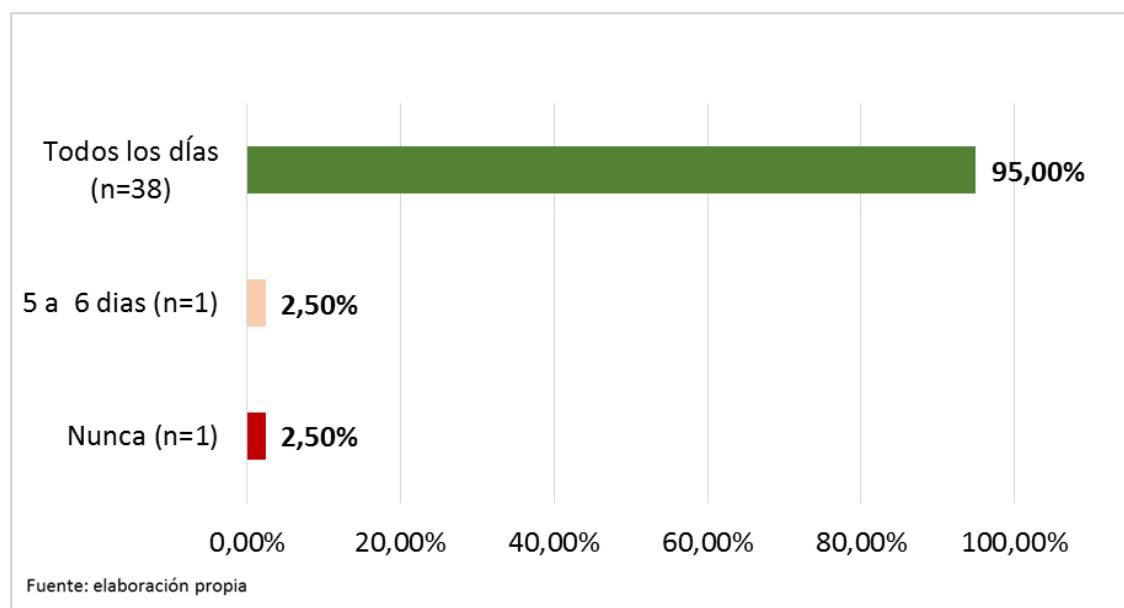
Gráfico N° 6 - **Conducta de los pacientes frente a la comida en eventos**
(n=40)



También se evaluó, sobre el total de pacientes, cuántos son los que realizan las comidas principales durante toda la semana. Entiéndase como comida principal el desayuno almuerzo, merienda y cena.

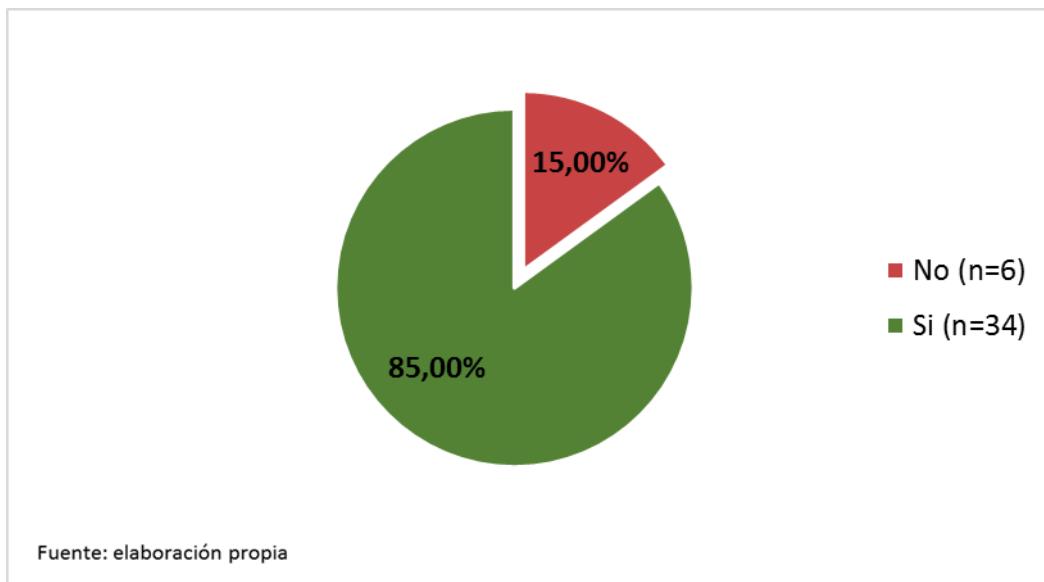
Los resultados obtenidos indican que 38 pacientes son los que realizan las 4 comidas principales durante los 7 días de la semana, lo que representa el 95% de la muestra (Gráfico N° 7).

Gráfico N° 7 - Pacientes que realizan las comidas principales los 7 días de la semana (n=40)



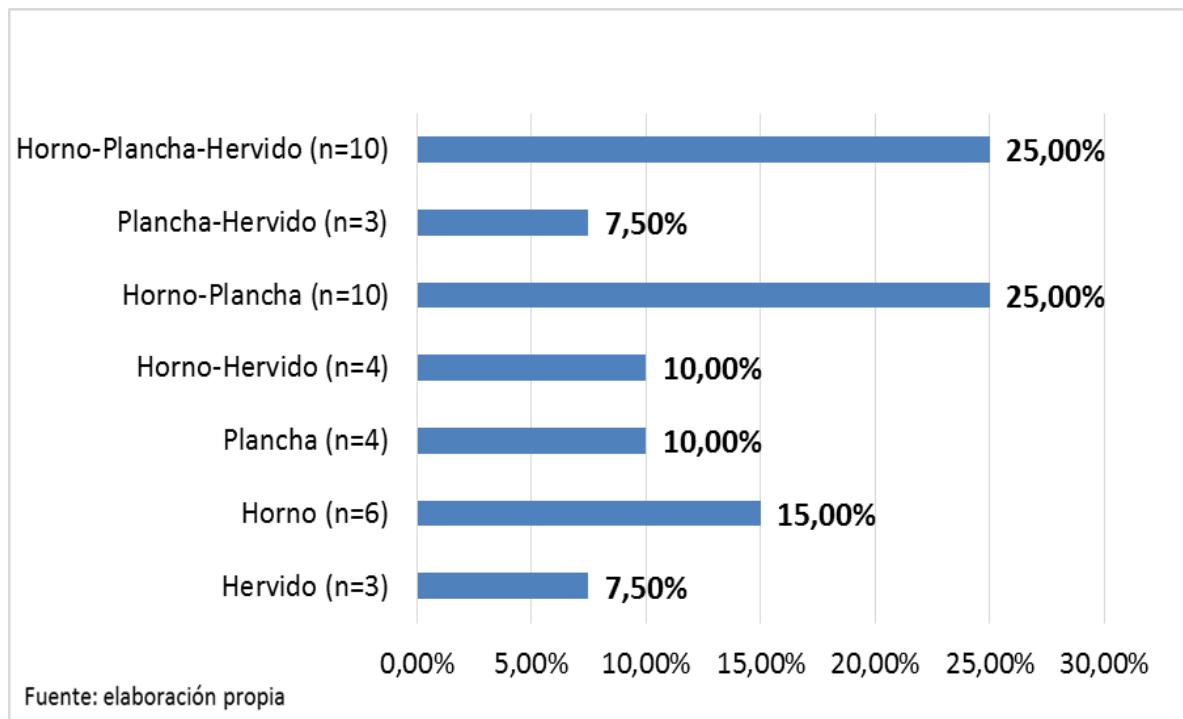
La mayoría de los encuestados tiene como hábito realizar algún tipo de colación dentro de su dieta, siendo las principales colaciones, frutas, jugos, galletitas, postres lácteos light, yogur (Gráfico N° 8).

Gráfico N° 8 - **Población que realiza colación (n=40)**



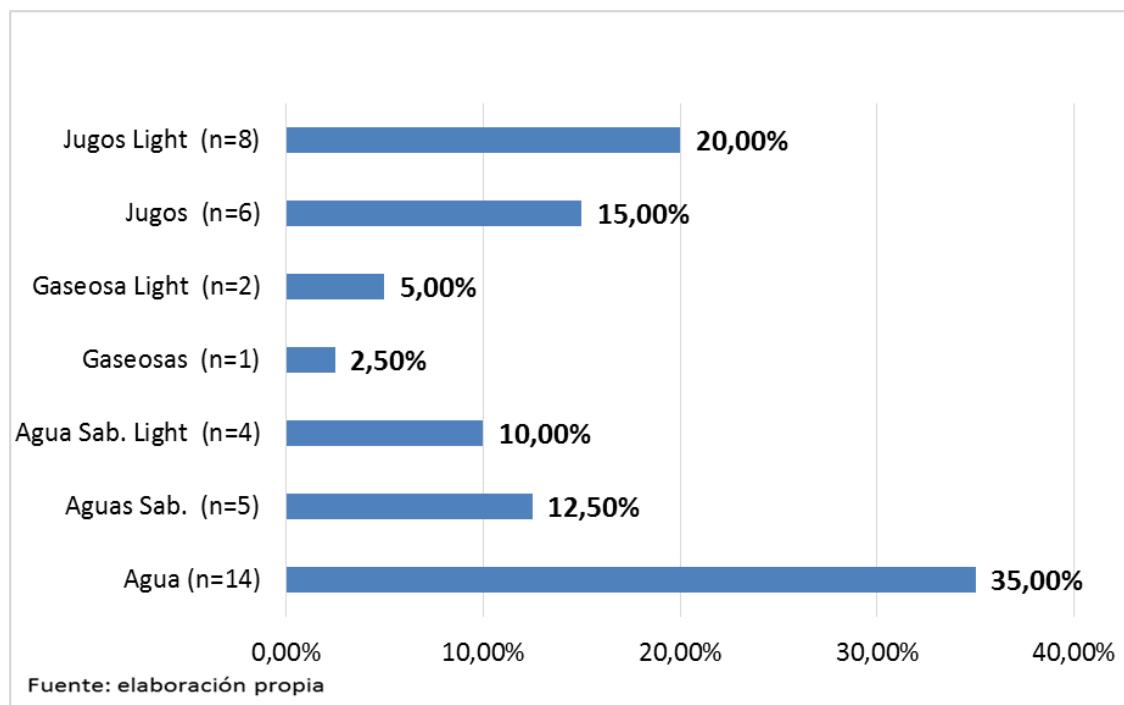
Para llegar a conocer los hábitos alimentarios de los pacientes, también se evaluó sobre el modo de cocción que predomina al momento de la preparación de la comida. Casi el 70% de la muestra (67,50%) realiza la cocción de forma variada, alternando entre horno, plancha y hervido (Gráfico N° 9).

Gráfico N° 9 - **Modo de cocción predominante (n=40)**



Con respecto al consumo de bebidas, podemos identificar tres grupos, aquellos que consumen agua (35%), bebidas light (35%) y bebidas comunes (30%); de acuerdo al siguiente detalle (Gráfico N° 10).

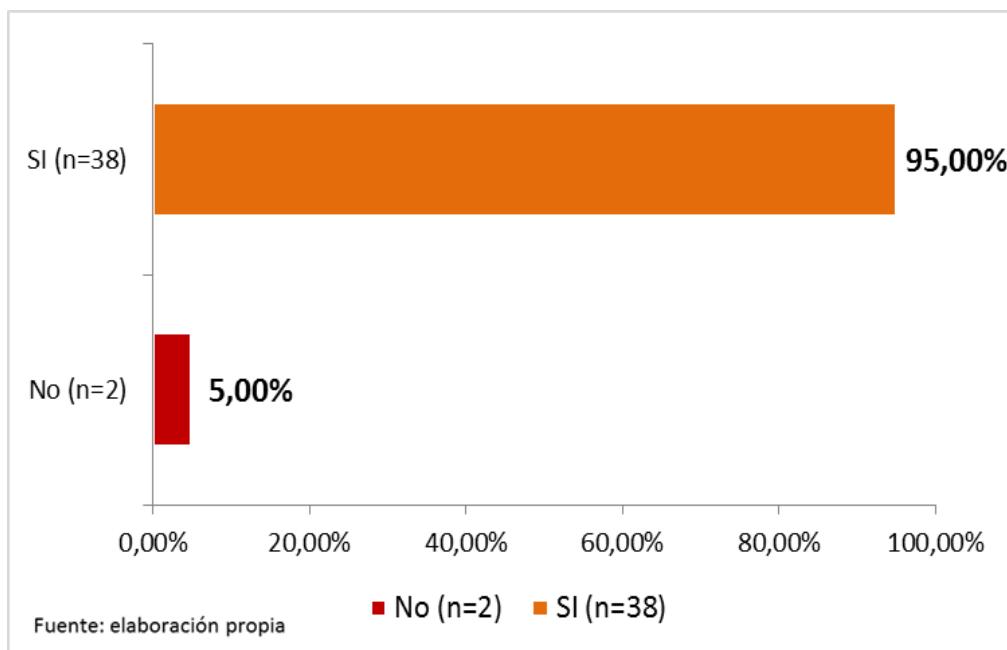
Gráfico N° 10 - Distribución de la población de acuerdo al consumo de bebidas (n=40)



Con respecto al consumo de vegetales se detectó que la totalidad de los pacientes tiene el hábito de ingerir este grupo de alimentos. Asimismo, Cabe destacar, que el consumo de este alimento es diario por todos los niños.

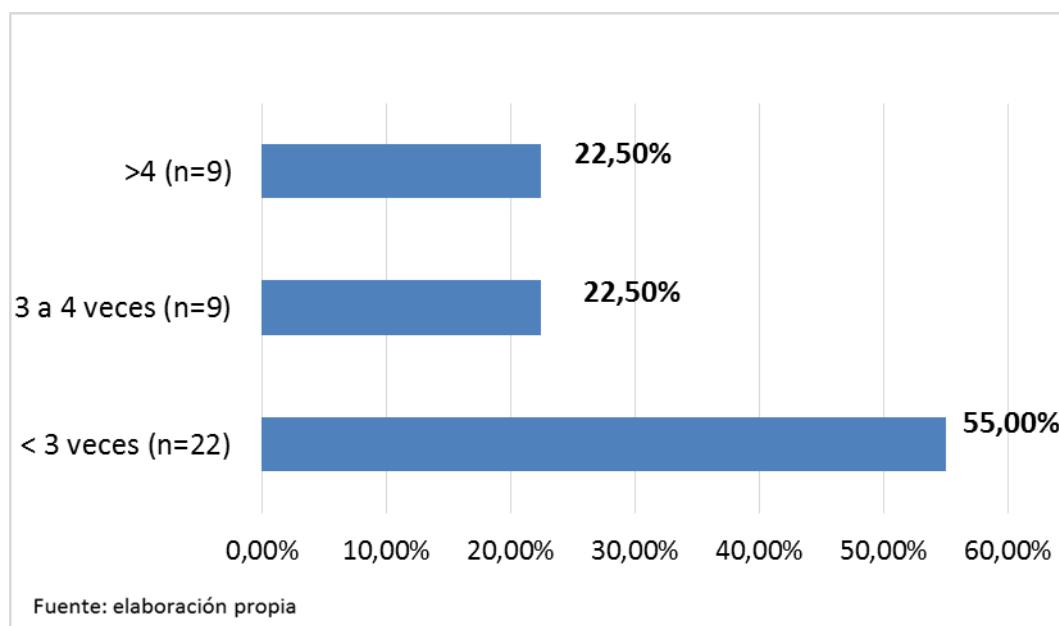
De acuerdo al análisis realizado de las encuestas se pudo observar una tendencia similar a la anterior, si bien hay un mínimo porcentaje que no consume frutas, el 95% tiene el hábito saludable de hacerlo diariamente de acuerdo a las recomendaciones de los profesionales (Gráfico N° 11).

Gráfico N° 11 - Distribución de la población de acuerdo al consumo de frutas (n=40)



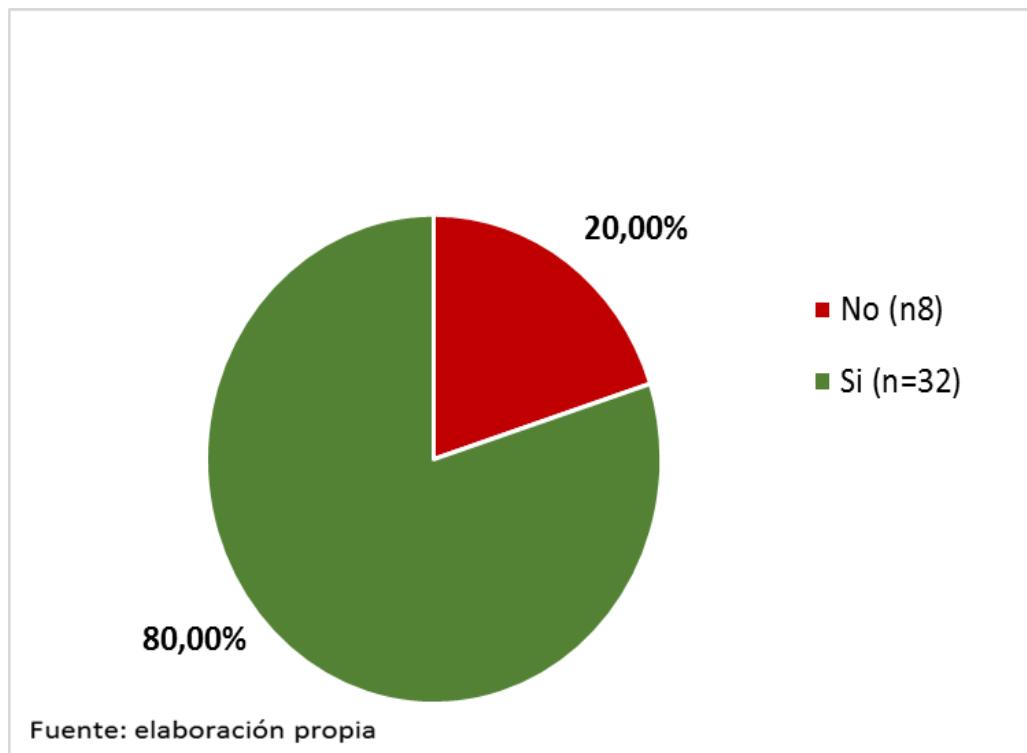
El total de la muestra estudiada tiene como hábito saludable realizar Actividad Física. Siendo el 45% de los pacientes realiza Actividad Física de 3 a 7 días por semana (Gráfico N° 12).

Gráfico N° 12 - **Frecuencia de Actividad Física semanal (n=40)**



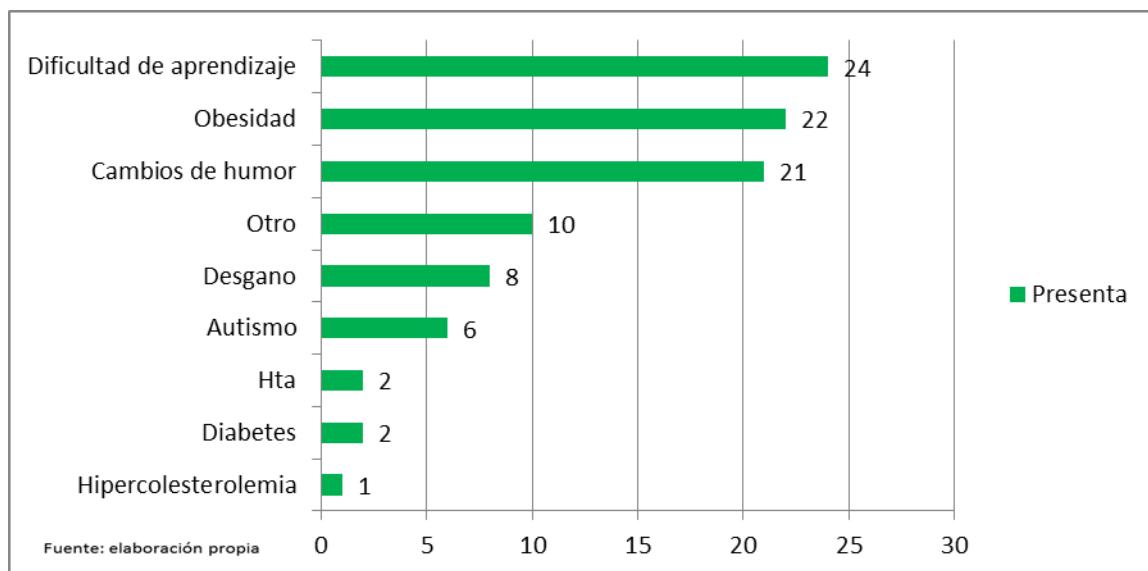
De la muestra estudiada existe un 80% que realiza tratamiento psicológico para complementar el tratamiento de los pacientes con SPW (Gráfico N° 13).

Gráfico N° 13 - **Pacientes que realizan tratamiento psicológico (n=40)**



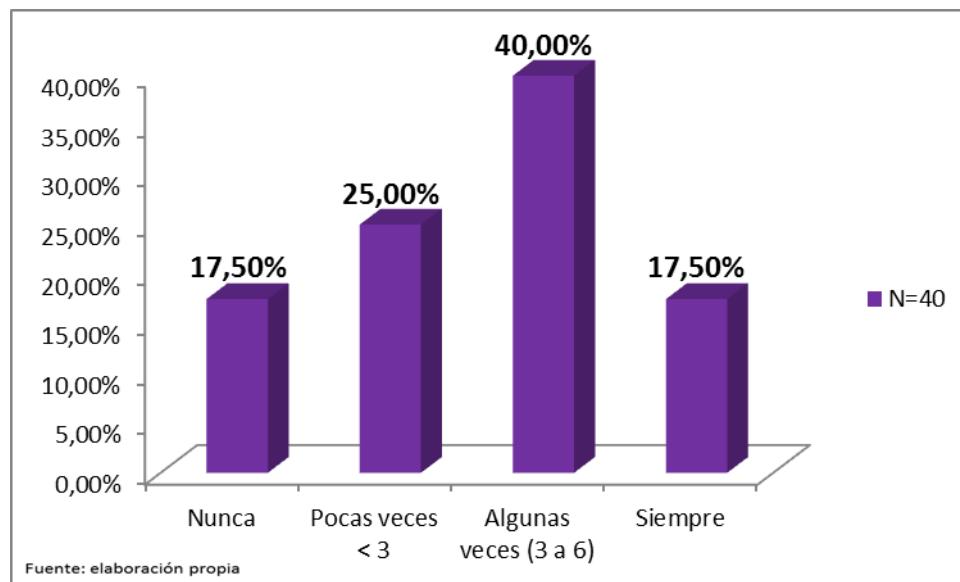
Todos los pacientes con SPW presentan algún tipo de alteración y/o trastornos de su salud o conducta. La mayoría de los pacientes encuestados tiene dificultad de aprendizaje (60%), obesidad (55%), cambios de humor (52,5%), etc. (Gráfico N° 14).

Gráfico N° 14 – Alteraciones o trastornos que presentan los pacientes con SPW (N=40)



Únicamente 7 (17,50%) pacientes de los encuestados son los que no solicitan doble ración durante la semana, mientras que 34 (85%) lo hacen de manera variada (Gráfico N° 15).

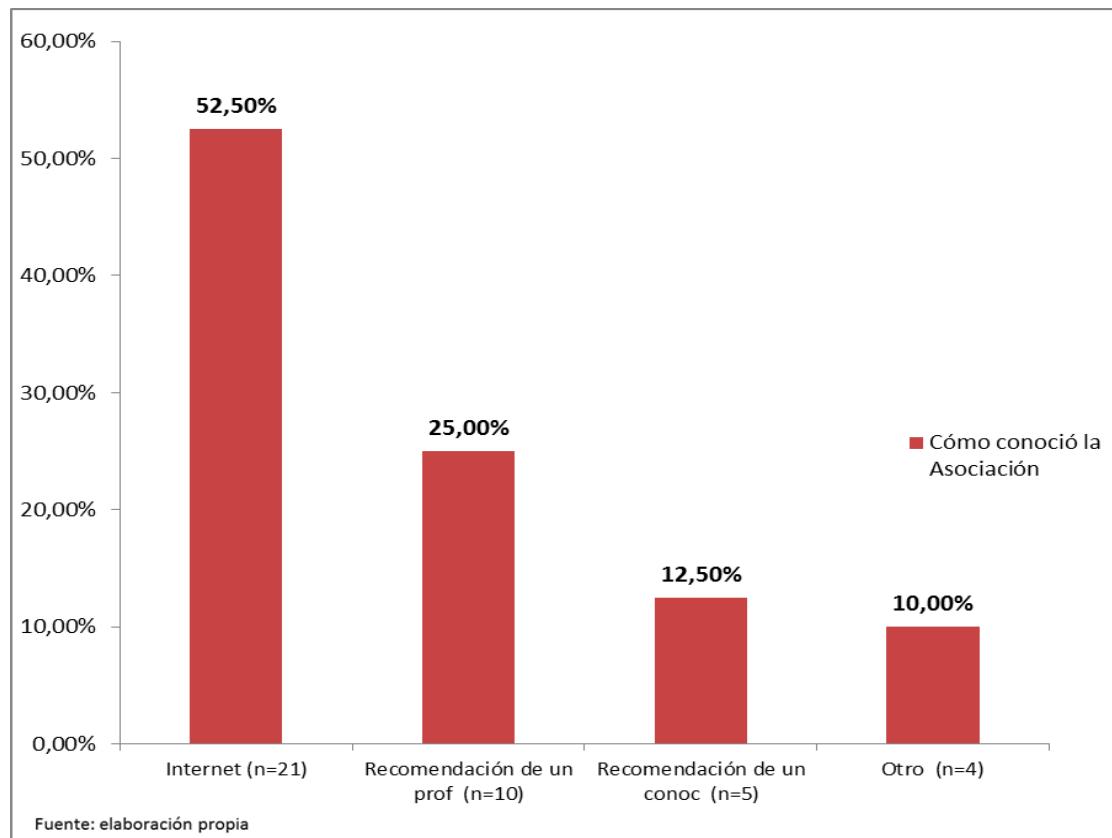
Gráfico N° 15 – Veces por semana que el paciente con SPW solicita doble ración (N=40)



La mayoría de la muestra analizada con respecto a las medidas de prevención que toman en sus hogares, coincidieron en el uso de candados y/o llaves en cocinas, alacenas, heladeras, no dejar alimentos accesibles ni tampoco dinero. Establecimiento de límites claros y organizados los cuales son respetados por todo el grupo familiar. Colaborar con no ingerir alimentos por fuera de los horarios de comida establecidos en presencia del paciente con SPW y hábitos alimentarios saludables.

De las encuestas realizadas se pudo concluir que más de la mitad de la muestra (52,50%) supo de la asociación a través de internet (Gráfico N° 16).

Gráfico N° 16 – Cómo conocieron a la Asociación de SPW (N=40)



Resultados a partir de las entrevistas a los profesionales

De acuerdo a los profesionales entrevistados (nutricionista, psicóloga, psicopedagogas, psiquiatra, pediatra), se pudo conocer que todos consideran la existencia de un aumento en la cantidad de casos de SPW en la actualidad debido a los avances de la ciencia, formación de los nuevos profesionales y mayor divulgación del síndrome. Todos los niños que presenten mutación en su cromosoma 15 posiblemente pueden desarrollar Prader Willi.

Los niños se caracterizan hasta los 24 meses por tener Hipotonía marcada la cual dificulta su alimentación predisponiéndolos a alteraciones respiratorias, y de locomoción. En los mayores de 2 años en cambio es característico la hiperfagia, obesidad, lesiones como consecuencias del rascado, alto umbral al dolor, alteraciones en la regulación de la

temperatura, dificultades conductuales relacionadas a la autorregulación de ingestas y para establecer relaciones sociales. El tratamiento para este síndrome luego del despistaje genético para confirmarlo y diferenciarlo de otros síndromes como el Angelman's, el cual afecta el mismo cromosoma y zona pero de diferente modo.

Según los mismos profesionales, el abordaje debe ser multidisciplinario durante toda la vida del paciente, en los primeros años se compone por pediatra, nutricionista, fonoaudiólogo, psiquiatra, neurólogo, kinesiólogo, terapeutas, mientras que desde la etapa escolar en adelante, es necesario complementarlo con la asistencia de psiquiatras, asistente social.

Es fundamental la estimulación temprana, mejora del tono muscular, como así también la estimulación orofacial para su succión y deglución.

Es muy importante establecer rutinas claras, hábitos alimentarios saludables para los niños, sabiendo que pueden comer y que no. Se considera de gran importancia la intervención y seguimiento del nutricionista.

Los profesionales concordaron en que la adherencia en general es moderada, depende en gran medida de cuanto se involucra el familiar y la idoneidad que tenga el profesional tratante. Entre el 50-100% de los pacientes con Síndrome de Prader Willi presenta complicaciones, entre ellas las principales son, diabetes, hipertensión, obesidad, hipercolesterolemia, deficiencia del aprendizaje, trastornos de la conducta, depresión.

Consideraciones sobre el tratamiento en Argentina, Chile y España

Como se dijo antes es muy importante que el tratamiento para pacientes con Síndrome de Prader Willi sea multidisciplinario, para poder abordarlo desde los diferentes aspectos. El tratamiento se lleva a cabo hasta la edad adulta y no solo está dirigido al paciente sino también a su entorno, familia, amigos, docentes, etc. Tanto en Argentina Chile y España luego de un Diagnóstico positivo, se procede a atender ciertas áreas primordiales. Uno de los principales aspectos a tratar es el Alimentario, debido a que no tienen un correcto autocontrol de las ingestas. Además de ser controlado en calorías, su alimentación debe ser variada y saludable. Es fundamental que el paciente realice las 4 comidas principales, que su plan alimentario esté basado en la pirámide nutricional adaptada a Prader Willi.

Diseñar y establecer estrategias para que los pacientes no tengan fácil acceso a los alimentos.

Para una mayor adherencia por parte del paciente es fundamental que exista rutina, estructura, reglas claras y precisas; siempre explicarle de modo que pueda comprender y ser parte de las decisiones a tomar y así evitar que se irrite por imprevistos en el plan de actividades, ya que es una persona que no se adapta fácilmente a los cambios abruptos. Si bien es de gran importancia que haya “recompensas” se debe tener presente que no deben realizarse con comida, como tampoco como castigo.

En Argentina el tratamiento consiste en una alimentación adecuada, ejercicio físico desde edad temprana. Es esencial el control absoluto de las calorías mediante un régimen hipocalórico. La dieta debe ser equilibrada durante toda la vida. Se recomienda hacer uso del buen humor, afecto, firmeza, respeto, flexibilidad, sentido común y evitar discusiones. El control de peso debe realizarse de manera diaria o semanalmente, confeccionando de ser posible un gráfico. No permitir el acceso a dinero, darle continuamente refuerzos positivos, felicitarlos si pierden peso en caso que lo requieran, realizar cambios sutiles de programas para que mantengan el interés ya que tienden a aburrirse. Es fundamental que los responsables en escuelas, clubes, estén en contacto fluido con la familia. Si bien existen muchas similitudes entre los tres países, Chile recomienda que en menores de un mes se realice fisioterapia ya que mejora la hipotonía, también requieren en algunos casos técnicas de alimentación especiales ya sean tetinas, sondas, etc. Esta recomendación es realizada por los tres países. Del mes a los dos años se requiere una adecuada nutrición, teniendo en cuenta que por lo general en este periodo no hay obesidad. Es fundamental en esta etapa el aporte de grasa diaria para el desarrollo cerebral.

Existen diversos tratamientos y terapias para reducir algunos síntomas. Algunos medicamentos, vitaminas y otros tratamientos fueron de utilidad para casos particulares.

El tratamiento es sobre todo asintomático, luego de un diagnóstico precoz debe haber una intervención inmediata. Algunas intervenciones terapéuticas son por ejemplo, con Hormona de crecimiento, ocupacional, física, del habla y lenguaje, sexual y hormonal, como también establecer estrategias como control del peso mediante dieta, controles

ambientales, ejercicio, servicios de educación especial, acceso limitado a la comida, apoyos educativos, talleres, supervisión de la comida, etc. España también recomienda al igual que Chile y Argentina el control del peso y tratamiento psicológico para el control del apetito, estas dos pautas son fundamentales. En algunos casos de obesidad severa puede llegar a plantearse la realización de intervenciones quirúrgicas. El régimen debe ser hipocalórico, realizar actividad física. No se demostró efectividad de los inhibidores de apetito.

Es muy importante el asesoramiento psicológico, terapia ocupacional, fundamentalmente el tratamiento debe ser de carácter multidisciplinario. Es muy importante establecer y mantener los límites por parte de todos los cuidadores.

El uso de la Hormona de crecimiento es eficaz en muchos casos donde hay retraso del crecimiento, pero es perjudicial si el paciente presente escoliosis ya que puede acelerar su desarrollo.

Al igual que los dos países anteriores propone que debe haber un seguimiento nutricional individualizado. La dieta debe ser variada equilibrada, aportar todos los nutrientes, y debe ser todo en proporciones adecuadas.

Se deben explorar e identificar fuentes de alimentos a las que pueda acceder el paciente, por lo cual debe limitarse.

Es de gran utilidad establecer estrategias como registros de los alimentos que existen en la casa, cerrar el acceso a la cocina y alacena, no dejar dinero al alcance del paciente, pedir cooperación de los familiares, no sugerir muchas opciones de menú ya que es mejor realizar uno solo, servir la comida en la cocina y sacarla al mismo tiempo, evitar los “picoteos”, en caso que siempre el paciente solicite repetición de la ración, servir medio plato primero, hacer beber 1 o 2 vasos de agua antes de comer, siempre los platos acompañados de ensalada, entre otras.

Discusión:

Actualmente el Síndrome de Prader Willi ha comenzado a difundirse en las diferentes redes sociales, lo cual es un acceso para que las personas interesadas puedan acceder no solo a la información sino también contactar a los familiares de los pacientes, y de esta manera generar redes de comunicación y difusión.

A grandes rasgos la bibliografía consultada demostró que el perfil cognitivo del niño con Síndrome de Prader Willi impacta sobre su conducta, como por ejemplo, ansiedad, frustración (Whitman, 1995; Whitman y Greenswag, 1995). En la mayoría de las encuestas, se refleja que los pacientes tienen cambios de humor bruscos, hacen berrinches, utilizan lenguaje inadecuado, roban comida, lo cual coincide también con los fenotipos conductuales de acuerdo a la edad (Dyckens EM, Cassidy SB, 1995).

Si bien este trabajo está dirigido al abordaje nutricional en pacientes con Prader Willi, es importante enfatizar el valor que tiene “abordar” al paciente en forma completa y multidisciplinaria.

Dentro de la bibliografía consultada se destaca la importancia de realizar un seguimiento nutricional del paciente desde un primer momento (Del Barrio del Campo et al, 2006) ya que esto permite que se determinen los requerimientos calóricos, ingesta adecuada de grasas, proteínas, vitaminas y calcio. En relación con los encuestados se destaca que todos, en cierto momento, tuvieron algún tipo de asesoramiento en relación a la alimentación y a los diferentes requerimientos.

Algunos autores y profesionales como Del Barrio del Campo et al, 2006, o el Equipo de Atención Multidisciplinaria de Niños con Prader Willi del Hospital Garrahan hacen hincapié en la importancia de realizar actividad física desde un primer momento.

La muestra analizada arrojó que el total de los pacientes efectúa algún tipo de actividad física durante la semana, este hábito no solo es saludable sino que es una gran herramienta para un completo abordaje nutricional ya que es responsable de aumentar la

masa muscular produciendo cambios metabólicos que llevan a un mayor gasto de energía, lo cual permite controlar o prevenir la obesidad o sobrepeso.

Con respecto a los medicamentos inhibidores de apetito se destaca que no dieron resultado alguno. Un medicamento que si puede llegar a indicarse es la hormona de crecimiento en aquellos pacientes que tienen déficit de la misma, aunque aún no fue aprobado su uso en todos los países.

Los trastornos relacionados a la alimentación tienen diferentes etapas de acuerdo a la edad biológica del paciente, y esto pudo ser visible en los datos analizados de los encuestados.

Balko Karen Anne así como el Equipo de Atención Multidisciplinaria de Niños con Prader Willi del Hospital Garrahan utilizan diferentes graficas e implementación de estrategias, para utilizarlas de base al momento de planificar una alimentación adecuada y equilibrada.

De acuerdo a las entrevistas realizadas pudo analizarse que gran parte de la muestra estaría cumpliendo con las diferentes pautas planteadas por los autores y profesionales de la salud, por ejemplo en el consumo de vegetales, frutas, realizar actividad física, etc.

En cuanto al abordaje nutricional en Argentina, Chile y España, se hace uso de las diferentes gráficas (pirámide nutricional, semáforo, RYG) para poder planificar un plan alimentario adecuado, se da relevancia a la realización de actividad física desde la niñez para así poder controlar o prevenir la obesidad, lo cual coincide con los planteado o recomendado por los autores consultados para el desarrollo de este trabajo. En cuanto al uso de la hormona de crecimiento, existen diferentes opiniones al respecto.

Según los resultados obtenidos se puede decir que los encuestados llevan a cabo el tratamiento basándose no solo en los consejos brindados por los profesionales de la salud sino también en la información que pone a su alcance las diferentes asociaciones, no solo las gráficas correspondientes como la pirámide nutricional, técnica del semáforo, sino también diferentes talleres, bibliografías, listado de profesionales o centros de salud a los

que pueden acceder. Fundamentalmente la alimentación es variada, equilibrada, realizan actividad física, utilizan estrategias para controlar el acceso a la comida, y mantienen una relación fluida con los cuidadores, o entorno ya sea laboral, recreativo, social. Se observa en su mayoría una buena adherencia por parte de los entrevistados, cumpliendo e implementando las estrategias recomendadas.

Conclusiones:

En relación al abordaje nutricional en Argentina, Chile y España:

- Presentan grandes similitudes en el abordaje nutricional
- Utilizan diferentes gráficas (pirámide nutricional, semáforo, RYG) para orientar en la planificación de una dieta equilibrada
- España cuenta con el uso de la Hormona de crecimiento.
- En Argentina hay más de 500 chicos en tratamiento con GH al 2010 por diferentes motivos. Es de destacar que las indicaciones son para pacientes que presentan deficiencia de la misma, SPW, Síndrome de Turner, y algunos pacientes con insuficiencia renal. Bregada, Ignacio
- Se recomienda establecer límites en relación a la comida
- Se aconsejan estrategias en relación a la alimentación.
- Se aconseja la actividad física desde edades tempranas

En relación al estudio de caso:

- Las asociaciones de Síndrome de Prader Willi de los tres países se encuentra en contacto entre sí y con otras asociaciones de otros países.

- La mayoría de los entrevistados en general tienen adherencia al tratamiento
- Gran parte de los entrevistados tiene características conductuales que concuerdan con lo expresado por los diferentes autores y profesionales consultados.
- La mayoría de los pacientes realiza las comidas principales y realiza colaciones
- Más de la mitad de los entrevistados consume vegetales y frutas
- La totalidad de los entrevistados realiza Actividad Física
- Considero que existe un margen de error en lo trabajado, debido a la apreciación de algunos de los entrevistados, ya que varios de los pacientes tienen buena adherencia al tratamiento, pero aun así, se encuentran por encima de su peso normal.

Bibliografía:

Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan, Síndrome de Prader Willi, Recomendaciones para padres y cuidadores, 2009

Caixàs Pedragós Assumpta, Giménez Palop Olga, Revisión: Síndrome de Prader-Willi: aspectos endocrino-metabólicos y de regulación del apetito, 2009 disponible en:
<http://www.prader-willi-esp.com/2009-n1-Revision-Sindrome-Prader-Willi.pdf>

Cuidado Nutritivo para Niños(as) con Síndrome Prader-Willi en Guía de nutrición para los padres de hijos con Síndrome de Prader-Willi edades 3 a 9 Años
Karen H. Borgie, M.A., R.D., 2002 disponible en:
<http://www.pwcf.org/wp-content/uploads/2012/12/Nutrition-Guide-Ages-3-9-Spanish.pdf>

Galvez Vanesa María, El síndrome de Prader Willi en la escuela, Revista digital Innovación y experiencias educativas, 2009 disponible en:
http://www.csic.es/andalucia/modules/mod_ense/revista/pdf/Numero_16/VANESA%20MARIA_GALVEZ_1.pdf

Gourash Linda M., Retención de Líquidos o Edema en el Síndrome de Prader-Willi Texto traducido por T. Travesedo y adaptado por Asociación Madrileña para el Síndrome de Prader-Willi (AMSPW), 2008

Defecto genético, síndrome de Prader Willi, disponible en: El Cisne Digital
<http://www.elcisne.org/noticia/sindrome-prader-willi/139.html>

El Síndrome, Prader Willi Argentina, disponible en:
http://www.praderwilliar.com.ar/?page_id=599

Del Barrio Del Campo José A., Sara Castro Zubizarreta, Y Marta San Román Muñoz,
Colecciones Madrid: FEAPS: Síndrome de Prader – Willi, 2006 disponible en:
http://www.feaps.org/biblioteca/libros/colección_tex8.htm

Dr. Joan Quiles Izquierdo, Capítulo IV, Alimentación, el síndrome de Prader-Willi:
Guía para familias y profesionales, disponible en:
<http://www.praderwilliar.com.ar/archivos/libro/DOCS/pdf/IV0.pdf>

El síndrome de Prader-Willi: Guía para familias y profesionales,
Ministerio de trabajo y asuntos sociales, Secretaría general de asuntos sociales
Instituto de Migraciones y Servicios Sociales (IMERSO), 1999

Rustarazo Garrot Aurora, Torneiro Patricia Arias
Síndrome de Prader Willi en centros educativos, Asociación Española para SPW, 2011

Sociedad Española endocrinológica pediátrica
<http://www.endocrinologiapediatrica.org/modules.php?name=articulos&idarticulo=118&idlangart=ES>

Biblioteca científica – Scielo Chile
<http://www.scielo.cl/pdf/rchnut/v39n4/art08.pdf>

Asociación Nacional de Síndrome de Prader-Wili
<http://www.prader-willi.cl/>

Sociedad Argentina de Pediatría
<http://www.sap.org.ar/prof-puntaje-z.php>

Lic. Grynbaum Geraldine Sabrina,
Universidad de Belgrano, Revista digital de ciencias - Abordaje nutricional en Síndrome de
Prader Willi, 2010 disponible en:
http://www.ub.edu.ar/revistas_digitales/Ciencias/Vol10Número2/Artículo_10-2.pdf

Balko Karen Anne, The ABCs of Nutrition: Implementation of the Red, Yellow, Green System (RYG) of Weight Management, 2006 disponible en:
http://www.pwsnetwork.ca/pws/docs/abcs_nutrition_2.pdf

Gourash Linda M., Forster Janice L., Síndrome de Prader Willi (SPW), 2012 disponible en:
<http://www.pwcf.org/wp-content/uploads/2012/12/Food-Security-Spanish.pdf>

Yturriaga Rafael, Síndrome de Prader Willi, 2010 disponible en:
<http://endocrinologiapediatrica.org/modules.php?name=articulos&idarticulo=15&idlanguaje=ES>

López Siguero Juan Pedro y Jiménez del Valle María, Indicaciones actuales de la hormona de crecimiento en pediatría, 2008 disponible en:
<http://www.jano.es/ficheros/sumarios/1/0/1704/40/00400041-LR.pdf>

Asociación Española para el Síndrome de Prader Willi
<http://aespw.org/wordpress/inicio>

Prader Willi Fundación
<http://www.praderwilli.es/>

Cooke DW, Divall SA, Radovick S. Normal and aberrant growth. In: **Melmed S, ed. Williams Textbook of Endocrinology.**, Síndrome de Prader-Willi, 2011
<http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/001605.htm>

Asociación Madrileña de síndrome de Prader Willi
<http://www.amspw.org/>

Prader Willi California Foundation
<http://www.pwcf.org/>

Perfil, El extraño síndrome de Prader Willi que afecta a una de cada 25.000 personas, 2011 disponible en:
<http://www.perfil.com/salud/El-extraño-síndrome-de-Prader-Willi-que-afecta-a-una-de-cada-25.000-personas-20110704-0024.html>

Clinica Mayo

<http://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/prader-willi-syndrome/basics/symptoms/con-20028982>

International Prader-Willi Syndrome Organisation

<http://www.ipwso.org/>

Biblioteca científica – Scielo Cuba

http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S0034-75312006000100011&script=sci_arttext

<http://www.opwsa.com/>

Yturriaga Matarranz Rafael, Médico Pediatra y Endocrinólogo,

Hormona de crecimiento y síndrome de prader-willi, Una guía para familias y cuidadores, 2003

Angulo Moris A., Winthrop University Hospital, New York

SÍNDROME DE PRADER-WILLI - GUIA 2005 PARA FAMILIARES Y PROFESIONALES

Caixàs Pedragó Assumpta, Corripio Collado Raquel et al
Síndrome de Prader Willi (SPW)

Fundación Spine

www.spine.org.ar

IHMC

<http://cmap.ihmc.us/conceptmap.html>

Prader Willi Argentina

www.praderwilliar.com.ar

Los padres de chicos bajitos, muy atentos al "efecto Messi", Hormona de crecimiento - 19 MAR 10 disponible en: <http://www.intramed.net/contenidover.asp?contenidoID=64721>

ANEXOS

Cuestionarios utilizados

Encuesta (Familiares):

1. Datos generales:

- Nombre del Paciente:	
- Sexo del Paciente (M/F):	
- Edad del/la Paciente.:	
- Talla (mts) al nacer:	Talla (mts) actual:
- Peso (Kg.) al nacer:	Peso (Kg.) Actual:

2. ¿El paciente presenta alguna de las siguientes alteraciones? (Por favor colocar un si al costado de cada opción)

- Diabetes: - Hipertensión: - Obesidad: - Hipercolesterolemia:

- Autismo: - Dificultad en el aprendizaje: - Desgano:

- Cambios de humor:

- Otro:

3. En relación a la ingesta de comidas:

<p>- ¿Cuántos días a la semana realiza las 4 comidas principales (<i>entiéndase Desayuno, Almuerzo, Merienda, y Cena</i>)?:</p>			
<p>- ¿Realiza colaciones en el día (por ejemplo consumo de frutas, jugos, etc. entre comida y comida)?</p>			
<p>- Comportamiento frente a la comida (<i>Por favor colocar una X al costado de la opción elegida y si en caso de que sea Mala o Muy mala o Regular, explicar brevemente el por qué</i>):</p>			
- Mala:	- Muy mala:	- Regular:	- Normal:
<p>- Predomina la cocción a (Horno o Plancha o Hervido o Frita):</p>			
<p>- Consum Vegetales (si o no): ¿Cuántas veces a la semana aprox. de 1 a 7?:</p>			
<p>- Consum Frutas (si o no): ¿Cuántas veces a la semana aprox. de 1 a 7?:</p>			
<p>- Bebida que ingiere con frecuencia (<i>Marcar con una X la opción deseada y aclarar en el caso de ser gaseosas, jugos o aguas saborizadas si son Light o comunes</i>):</p>			
Agua:	Gaseosas:	Jugos:	Saborizadas:
<p>- Pide otra ración (<i>Marcar con una X la opción deseada</i>):</p>			
Siempre:	Nunca:	Algunas Veces (>3):	Pocas veces (<3):

4. ¿Realiza el paciente algún tipo de actividad física, recreativa, etc.? (*Marcar con una X la opción deseada y en caso de ser si, decir cual, frecuencia y duración*)

- Si:

- ¿Cuál?:

- Cantidad de veces por semana:

- No:

5. ¿Qué medidas de prevención toma en su casa para que el paciente no realice ingestas alimentarias inadecuadas?

6. ¿Se prepara un único menú para toda la familia (Marcar con una X la opción deseada)?

- Si:
- No:

7. ¿En relación a la comida cuál es la actitud del paciente en la calle (Marcar con una X la opción deseada)?

- Muy mala
- Mala
- Regular
- Buena

¿Por qué?

8. ¿Cuál es el comportamiento en cumpleaños o reuniones festivas (Marcar con una X la opción deseada)?

- Muy mala
- Mala
- Regular
- Buena

¿Por qué?

9. ¿Se encuentra con tratamiento psicológico o apoyo terapéutico (Marcar con una X la opción deseada)?

- Si
- No

10. ¿Cómo supo de la Asociación de SPW (Marcar con una X la opción deseada)?

- Internet

- Recomendación de un profesional
- Recomendación de otra persona
- Otro

Encuesta (Profesionales)

Nombre:
Especialidad:
Cargo/institución:
Año en que comenzó a trabajar con este Síndrome:
Por favor marcar con una X la respuesta correcta

1. ¿Considera que hay más casos de paciente con SPW en la actualidad?

- | |
|-----------------------------|
| <input type="checkbox"/> Si |
| <input type="checkbox"/> No |

2. ¿Qué niños pueden llegar a desarrollar SPW?

3. ¿Cuáles son las características que hacen sospechar que el niño puede tener SPW desde el punto de vista clínico?

4. ¿En qué consiste el tratamiento para SPW?

5. ¿Cómo es la adherencia al tratamiento?

- Buena
- Más o menos
- Poca

6. ¿Qué porcentaje de niños con SPW desarrollan complicaciones?

<50 %: 50-99 %: 100%:

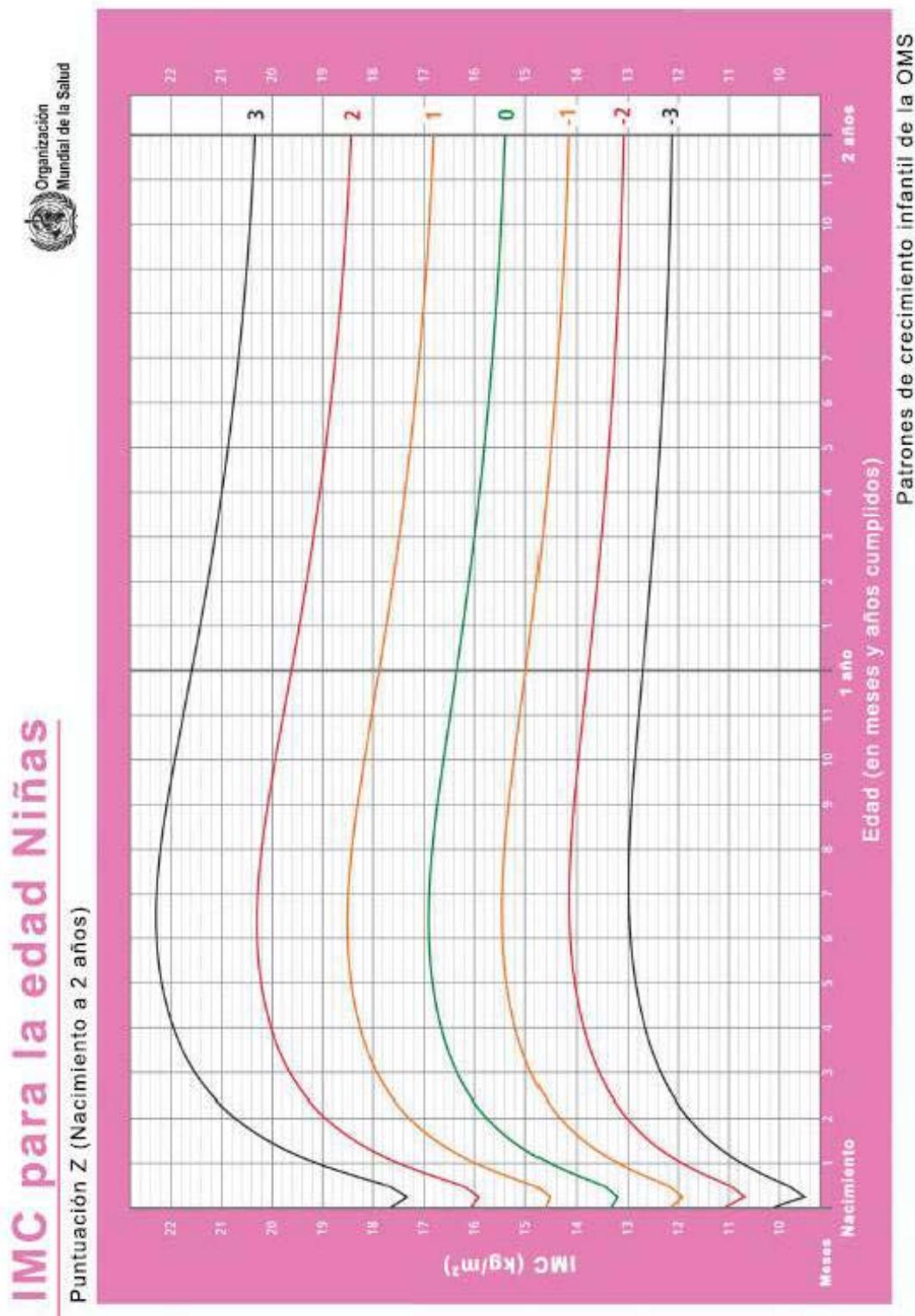
7. ¿Cómo se compone el cuerpo de profesionales?

- Médico clínico
- Nutricionista
- Psicólogo
- Psiquiatra
- Asistente social
- Otros

8. ¿Qué importancia considera que tiene la intervención del nutricionista?

- Muy poca
- Poca
- Moderada
- Mucha

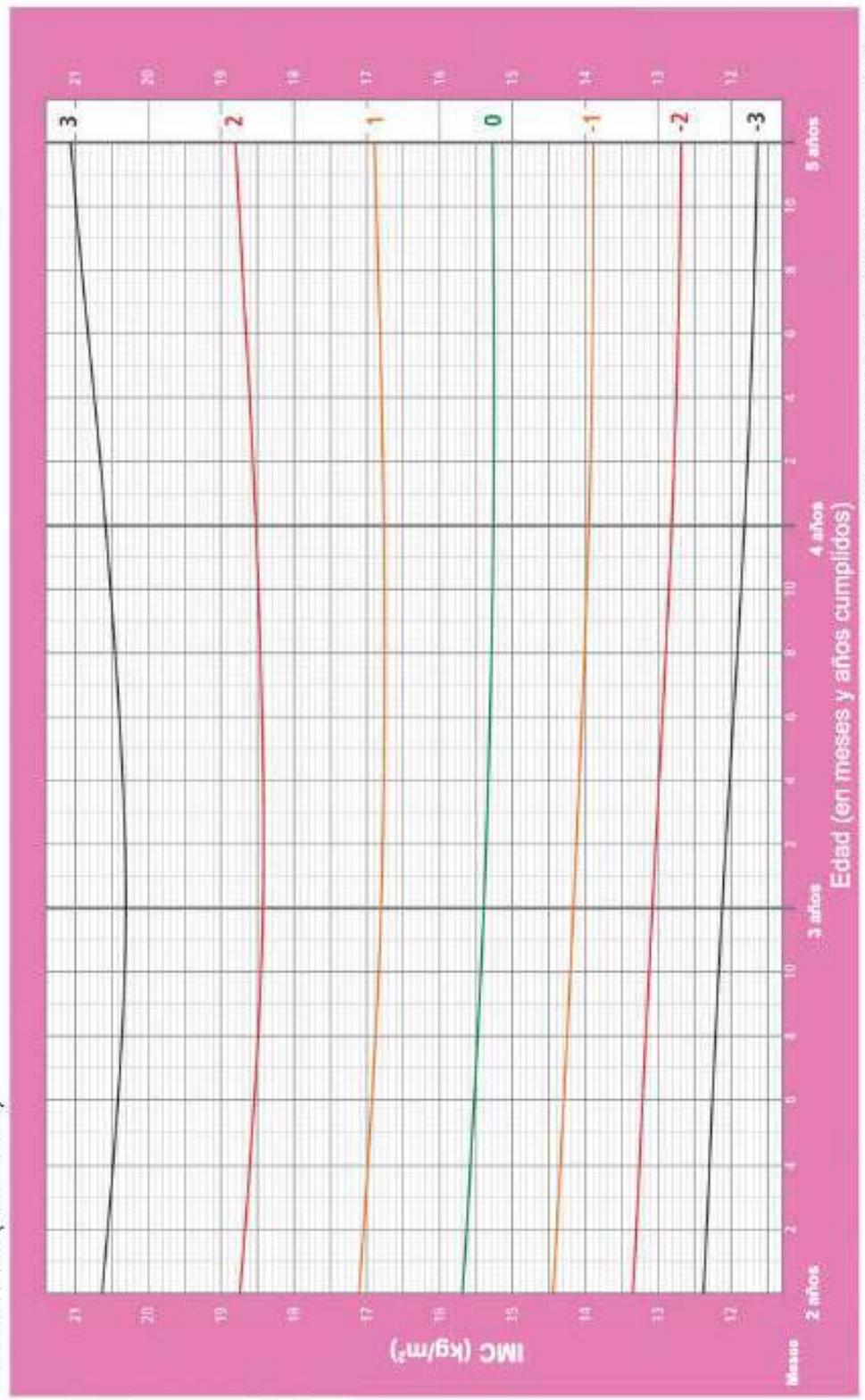
Tablas de Puntaje Z OMS



IMC para la edad Niñas



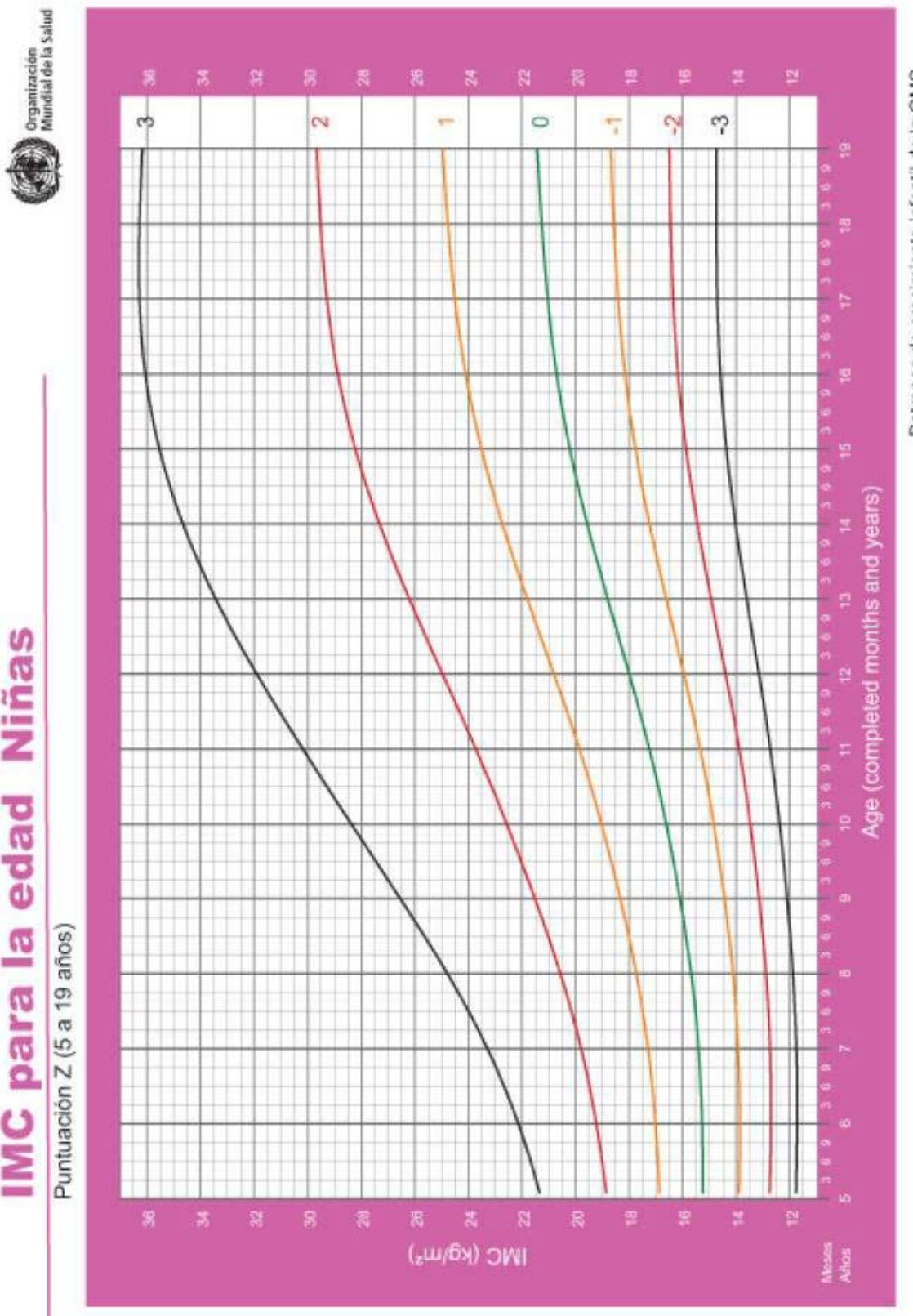
Puntuación Z (2 a 5 años)



Patrones de crecimiento infantil de la OMS

IMC para la edad Niñas

Puntuación Z (5 a 19 años)

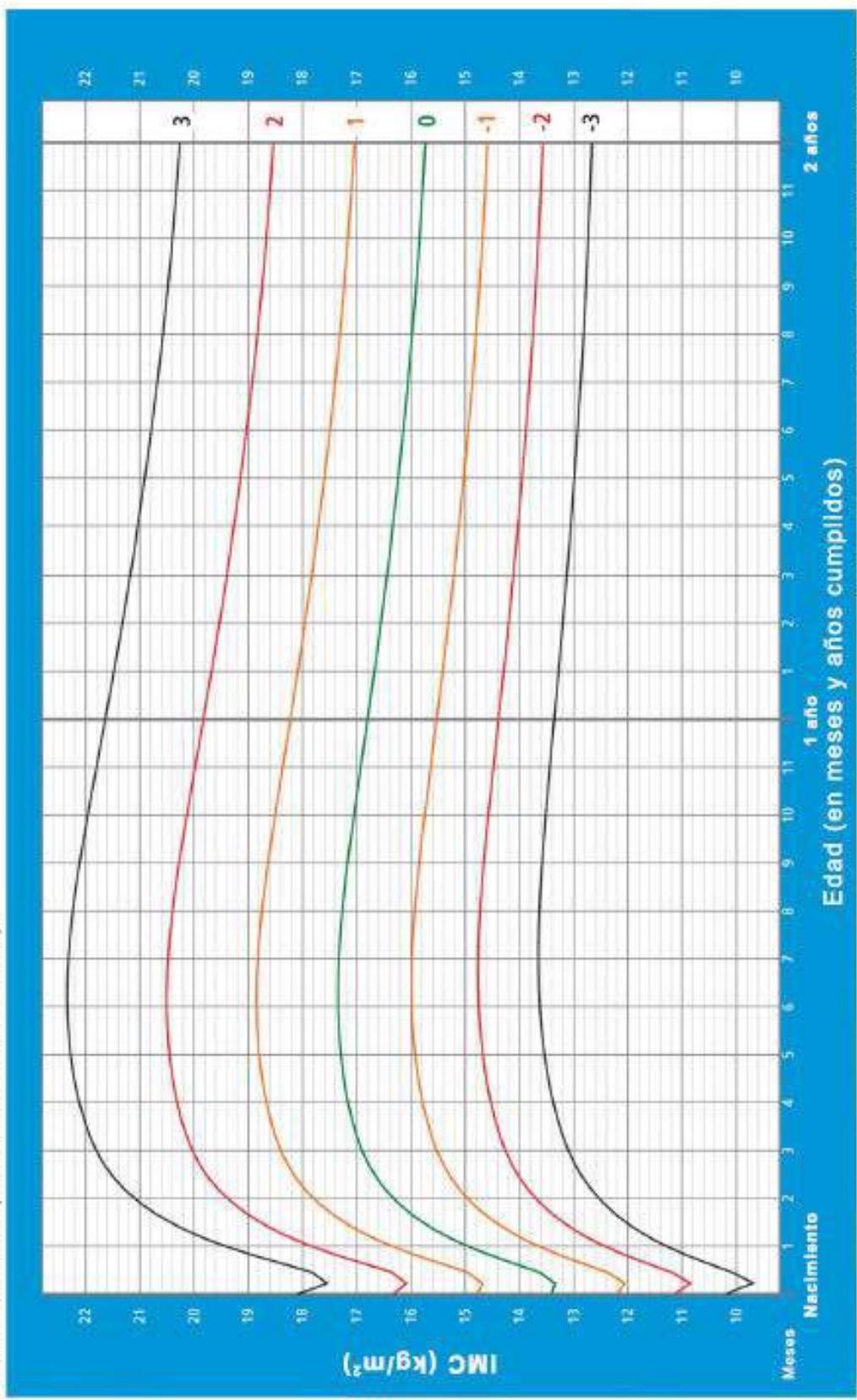


Patrones de crecimiento infantil de la OMS

IMC para la edad Niños



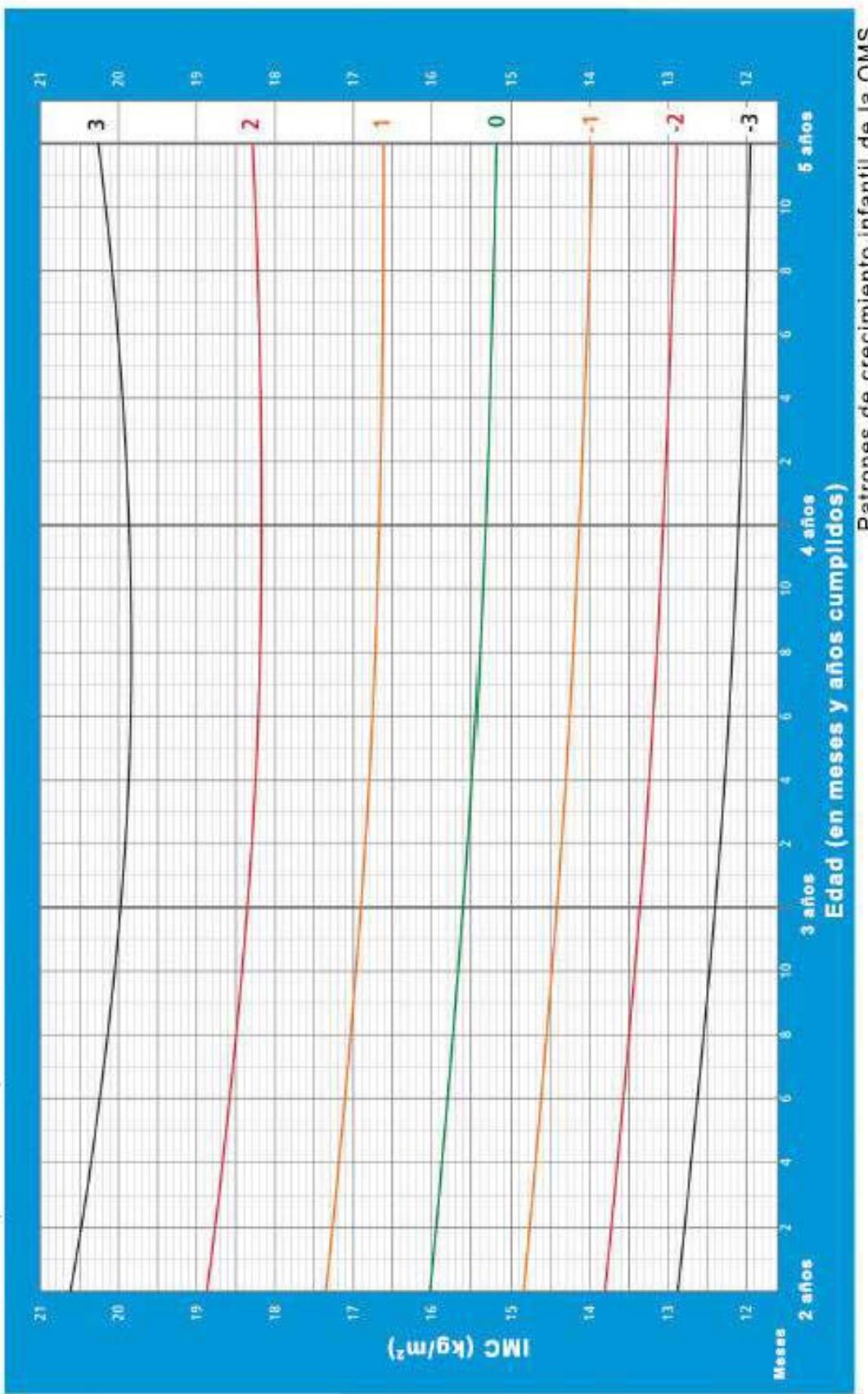
Puntuación Z (Nacimiento a 2 años)





IMC para la edad Niños

Puntuación Z (2 a 5 años)

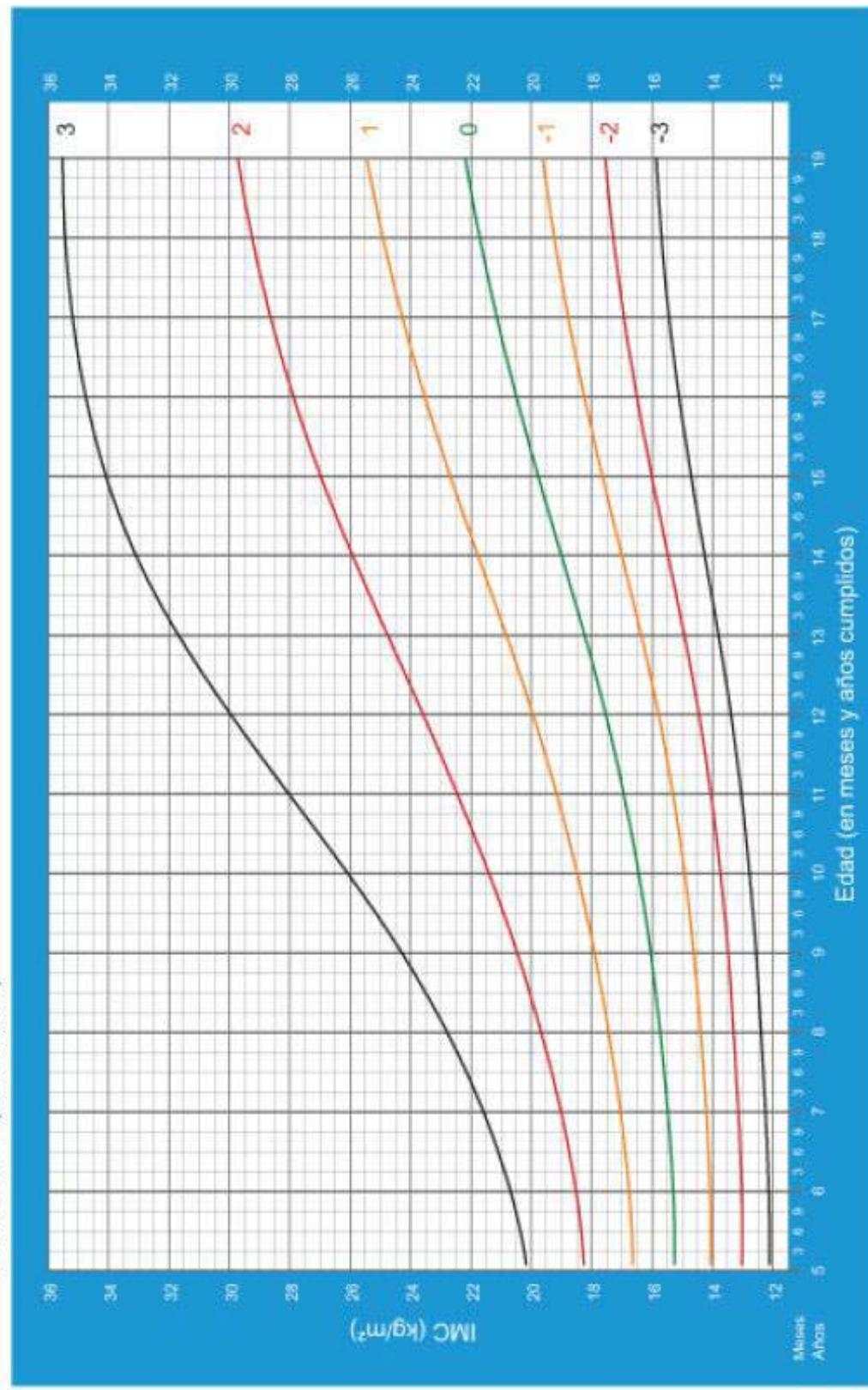


IMC para la edad Niños

Puntuación Z (5 a 19 años)



Organización
Mundial de la Salud



Patrones de crecimiento infantil de la OMS