

«Buenas prácticas en casos de urgencia»

::Síndrome de Prader-Willi

Sinónimos:

Síndrome de Prader-Labhart-Willi, síndrome de Willi-Prader.

Definición:

El síndrome de Prader-Willi es una enfermedad genética rara, caracterizada por un retraso en el desarrollo asociado a una disfunción hipotálamo-hipofisaria. Se manifiesta por hipotonía neonatal con dificultad en la succión-deglución, obesidad precoz con hiperfagia y falta de saciedad, disfunciones endocrinas, déficit cognitivo, problemas de comportamiento y falta de habilidades sociales y, en ciertos casos, manifestaciones psiquiátricas.

Para saber más:

[Consultar la ficha de Orphanet](#)

Menú	
Ficha de regulación para el SAMU	Ficha para las urgencias hospitalarias
Sinónimos Mecanismos Riesgos específicos en urgencias Tratamientos habitualmente prescritos a largo plazo Peligros Particularidades del tratamiento médico prehospitalario Para saber más	Problemática en urgencias Recomendaciones en urgencias Orientación Interacciones medicamentosas, contraindicaciones y precauciones de empleo Anestesia Medidas preventivas Medidas terapéuticas complementarias y hospitalización Donación de órganos y de tejidos Números en caso de urgencia Recursos documentales

Ficha de regulación para el SAMU (Servicio de Asistencia Médica de Urgencias)

Sinónimos

- ▶ Síndrome de Prader-Labhart-Willi, síndrome de Willi-Prader.

Mecanismos

- ▶ Disfunción hipotálamo-hipofisaria que cursa con hipotonía, obesidad con hiperfagia, disfunciones endocrinas, déficit cognitivo y trastornos de comportamiento.

Riesgos específicos en urgencias

- ▶ Hipoventilación
- ▶ Embolia pulmonar
- ▶ Complicaciones psiquiátricas: reacción de cólera frente a una frustración

Tratamientos habitualmente prescritos a largo plazo

- ▶ Ninguno en particular.

Peligros

- ▶ Fiebre sin infección, infección sin fiebre.

Particularidades del tratamiento médico prehospitalario

- ▶ Evitar fármacos depresores respiratorios (por ejemplo, benzodiazepinas).

Para saber más

Centros/consultas expertos en el tratamiento del síndrome de Prader-Willi recogidos en Orphanet: www.orphanet.es

Ficha para las urgencias hospitalarias

Problemática en urgencias

▶ Complicaciones orgánicas:

- 1) [Insuficiencia respiratoria aguda.](#)
- 2) [Dolor torácico.](#)
- 3) [Dolor digestivo con o sin vómito.](#)
- 4) [Fiebre.](#)
- 5) [Flebitis.](#)
- 6) [Complicaciones traumatológicas.](#)

▶ Complicaciones psiquiátricas:

- 7) [Episodios agudos de alteración del comportamiento](#) (irritabilidad desmesurada ante situaciones que no lo requieren). Por ejemplo, ataques de ira ante una frustración.
- 8) [Manifestaciones de tipo psicótico.](#)

Recomendaciones en urgencias

1. Insuficiencia respiratoria aguda:

▶ **Medidas diagnósticas en urgencias**

El episodio agudo puede estar relacionado con:

- hipoventilación
- apnea del sueño
- infección (gripe, en caso de no estar vacunado)
- neumopatía de deglución
- embolia pulmonar

▶ **Medidas terapéuticas inmediatas**

- Protocolo de actuación habitual.

2. Dolor torácico:

▶ **Medidas diagnósticas en urgencias**

- En caso de dolor torácico repentino con polipnea, **considerar diagnóstico de embolia pulmonar.**

▶ **Medidas terapéuticas inmediatas**

- Protocolo de actuación habitual.

3. Dolor digestivo con o sin vómito:

▶ **Medidas diagnósticas en urgencias**

- en presencia de vómitos, considerar una posible obstrucción intestinal
- con náuseas y malestar pero imposibilidad de vomitar, considerar la posibilidad de una úlcera hemorrágica aguda
- considerar la posibilidad de una rotura estomacal, en especial tras un episodio de hiperfagia o tras la toma de fármacos antiinflamatorios

▶ **Medidas terapéuticas inmediatas**

- Protocolo de actuación habitual.

4. Fiebre:

▶ **Medidas diagnósticas en urgencias**

- La disfunción hipotalámica puede afectar a la termorregulación, de modo que:
 - en caso de infección el paciente puede mantener una temperatura normal;
 - asimismo, pueden darse episodios febriles sin infección.

▶ **Medidas terapéuticas inmediatas**

- Protocolo de actuación habitual.

5. Flebitis:

▶ **Medidas diagnósticas y terapéuticas en urgencias:**

Protocolo de actuación habitual, siempre teniendo en cuenta que la obesidad incrementa el riesgo de tromboembolismo.

6. Complicaciones traumatológicas

▶ **Medidas diagnósticas en urgencia:**

- Los pacientes pueden tener dificultades para sentir o manifestar dolor (elevación del umbral del dolor).
- Una queja moderada puede ser un signo de alerta del comienzo de una complicación.

▶ **Medidas terapéuticas inmediatas:**

- Protocolo habitual de tratamiento del dolor.

7. Episodios agudos de alteración del comportamiento: estado de agitación.

▶ **Medidas diagnósticas en urgencias**

- Identificar el origen de la crisis (frustración, cambios).

▶ **Medidas terapéuticas inmediatas**

- Calmar a la persona manteniendo vigilancia para evitar lesiones.
- Después, con la ayuda del acompañante, escuchar y dialogar con lenguaje sencillo, sin intentar “razonar” con el paciente.

- En caso de necesidad, como medida de prevención de un acto auto- o heterolesivo:
 - utilizar protocolos de contención psicofarmacológica (Hidroxicina, Topiramato, dosis inicial recomendada: 25 mg).
 - contención física como último recurso (y siempre acompañada de sedación medicamentosa)
- Tras el episodio, tratar de identificar con el paciente y su acompañante la causa del conflicto y acordar una solución.

8. Manifestaciones de tipo psicótico

▶ Medidas diagnósticas en urgencias

- Buscar elementos delirantes de tipo alucinatorio.
- Pérdida de contacto con la realidad, estado disociativo agudo.

▶ Medida terapéuticas inmediatas

- Adoptar la misma estrategia que en caso de agitación.
- Instaurar inmediatamente un tratamiento farmacológico:
 - si ya está bajo tratamiento con psicotrópicos, aumentar la dosis del sedante utilizado
 - en caso contrario, empezar un tratamiento con psicotrópicos a baja dosis:
 - adulto: Risperidona (para uso en urgencias de forma puntual debido a sus efectos secundarios; dosis inicial recomendada: 2 mg)
 - niños: Alimemazina (dosis recomendada: 2-8 gotas)

Orientación

▶ ¿Dónde?

En el servicio especializado adaptado a la etiología de los problemas, cuidados intensivos o reanimación, de acuerdo con el estado clínico del paciente.

▶ ¿Cuándo?

En función de la gravedad de los problemas.

Interacciones medicamentosas, contraindicaciones y precauciones de empleo

- ▶ No utilizar benzodiacepinas u otros medicamentos depresores respiratorios.
- ▶ Es posible que la toma de ciertos medicamentos (en especial, psicotrópicos) produzcan reacciones prolongadas y/o exacerbadas.

Anestesia

- ▶ Realizar la intubación con precaución (por riesgo de espasmo laríngeo).
- ▶ Mantener vigilancia de la función respiratoria post-operatoria al menos 24 horas (por riesgo de apnea o hipoventilación).
- ▶ Prevenir riesgos tromboembólicos ligados a la obesidad.

Medidas preventivas

- ▶ La disfunción hipotalámica puede alterar la termorregulación y la sensación de sed:
 - ser conscientes de que una temperatura normal es posible en caso de infección
 - prevenir la deshidratación, especialmente en caso de gastroenteritis, fiebre o de calor, proporcionando aporte hidroelectrolítico controlado
- ▶ Tener en cuenta las quejas de dolor moderado (debido a la elevación del umbral del dolor)
- ▶ Asegurar la vacunación antigripal anual

Medidas terapéuticas complementarias y hospitalización

- ▶ Los padres son con frecuencia los más capaces de apreciar un empeoramiento del estado general del paciente, por lo que su implicación es esencial en la atención en caso de urgencia.
- ▶ **En caso de hospitalización:**
 - protección gástrica preventiva en caso de cirugía, otro estrés agudo o tratamiento con antiinflamatorios
 - tratamiento con hidrocortisona en caso de patología aguda (por ejemplo, gripe), como consecuencia de un posible déficit corticotropo
 - alimentación hipocalórica, adaptada a los hábitos alimentarios del paciente
 - impedir el acceso a cualquier fuente de alimento (zonas comunes, máquinas expendedoras)
 - **favorecer el acompañamiento de una persona próxima al paciente** (cuidador) durante la hospitalización.
 - **mantener un ambiente de calma y serenidad, especialmente en urgencias**
- ▶ **Informar a la familia y al propio paciente** sobre los cuidados propuestos y sobre cómo se va a desarrollar la asistencia médica hospitalaria:
 - dando información específica y precisa
 - teniendo en cuenta que la percepción del tiempo está alterada y causa ansiedad en el paciente. Todo cambio en el programa de cuidados planificado puede ser mal recibido por el paciente.

Donación de órganos y de tejidos

La donación de órganos y tejidos es posible, siempre sujeta a la evaluación de cada caso concreto. Para una respuesta adaptada, se debe contactar con la *Organización nacional de trasplantes* (<http://www.ont.es/>).

- ▶ **Riesgo de transmisión de la enfermedad:**
 - No existe riesgo de transmisión de la enfermedad por la donación de órganos y tejidos.
- ▶ **Riesgo específico relacionado con la enfermedad o al tratamiento:**
 - La morbilidad y mortalidad de este síndrome están esencialmente ligados a problemas respiratorios durante la infancia (apnea del sueño, neumopatía de deglución) y a complicaciones cardiovasculares asociados a la obesidad en el adulto (diabetes, patologías cardíacas y vasculares).
- ▶ **Donación de órganos:**
 - Previa evaluación clínica de las funciones respiratoria y cardiovascular y en función del balance beneficio-riesgo para el receptor, no existen contraindicaciones al trasplante de corazón, pulmones, hígado y riñones retirados de los pacientes con síndrome Prader-Willi.
 - El páncreas será objeto de una evaluación específica y podrá estar contraindicado debido a la frecuencia de diabetes y obesidad en pacientes adultos.
- ▶ **Donación de tejidos:**
 - Previa evaluación, la donación de córneas, vasos sanguíneos y válvulas cardíacas es posible.
 - Debido a posibles lesiones de rascado ligadas al prurito crónico y al posible linfedema, la donación de piel puede estar contraindicada.
 - La donación de tejido óseo puede estar contraindicada, debido a la mayor frecuencia de osteoporosis en pacientes con este síndrome.

Números en caso de urgencia

- ▶ Centros/consultas expertos en el tratamiento del síndrome de Prader-Willi recogidos en Orphanet: www.orphanet.es

Recursos documentales

- ▶ El sitio web de Orphanet: [síndrome Prader-Willi](#)
- ▶ [Guía de actuación en el Síndrome Prader-Willi. Servicio Central de Publicaciones del Gobierno Vasco, 2017](#)
- ▶ Goldstone AP, Holland AJ, Hauffa BP, Hokken-Koelega AC, Tauber M: **Recommendations for the diagnosis and management of Prader-Willi syndrome.** *J Clin Endocrinol Metab* 2008, 93: 4183-97.
- ▶ Griggs JL, Puspha S, Mathai ML: Prader–Willi syndrome: from genetics to behaviour, with special focus on appetite treatments. *Neurosci Biobehav Rev* 2015, 59:155-72. doi: 10.1016/j.neubiorev.2015.10.003
- ▶ Irizarry KA, Miller M, Freemark M, Haqq AM: Prader Willi syndrome genetics, metabolomics, hormonal function, and new approaches to therapy. *Adv Pediatr* 2016, 63(1): 47-77. doi: 10.1016/j.yapd.2016.04.005
- ▶ Tan HL, Urquhart DS: Respiratory Complications in Children with Prader Willi Syndrome. *Paediatr Respir Rev* 2017, 22:52-59. doi: 10.1016/j.prrv.2016.08.002
- ▶ Tauber M, Cavallé J: **Le syndrome de Prader-Willi.** *Obésité* 2011, 6: 161-171.
- ▶ Tauber M, Diene G, Molinas C, HébertM: **Review of 64 cases of death in children with Prader-Willi syndrome (PWS).** *Am J Med Genet* 2008, 146: 881-7.
- ▶ Rosell-Raga, L: Fenotipos conductuales en el síndrome de Prader-Willi. *Rev Neurol* 2003, 36(1): 153-7.
- ▶ Stevenson DA, Heinemann J, Angulo M, Butler MG, Loker J, Rupe N, Kendell P, Cassidy SB, Scheimann A: **Gastric rupture and necrosis in Prader-Willi syndrome.** *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2007, 45: 272-4.

Este documento es una traducción de las recomendaciones francesas elaboradas por el Prof. Maité TAUBER y el equipo del centro de referencia – Centre de référence du syndrome de Prader-Willi, Toulouse –, con la colaboración de:

- *el Dr. Gilles BAGOU – SAMU-69, Lyon ;*
- *la subcomisión de referencias de la Sociedad Francesa de Medicina de Urgencia (SFMU) ;*
- *el Service de régulation et d'appui de l'Agence de la biomédecine ;*
- *y la Association Prader-Willi France.*

Fecha de realización y publicación de la edición francesa: julio de 2012

Algunos de los procedimientos mencionados, en particular los tratamientos con medicamentos, pueden no estar validados en el país donde usted practica.

Traducción al castellano:

- **Dra. Laura Martínez Calvo** – Grupo de Medicina Xenómica. Centro de Investigación en Medicina Molecular e Enfermedades Crónicas (CIMUS) – Universidade de Santiago de Compostela (USC)

Adaptación del tratamiento farmacológico para España:

- **Dr. Pablo José González Domenech** – Médico Especialista en Psiquiatría, Especialista en Trastornos del Espectro Autista y en Discapacidad Intelectual – Departamento de Psiquiatría de la Universidad de Granada

Fecha de la traducción y adaptación al castellano: noviembre de 2017

Este documento de Orphanet forma parte de la acción conjunta 677024 RD- ACTION que ha recibido una financiación del programa de salud de la Unión Europea (2014-2020).

El contenido de este informe de Orphanet representa únicamente las opiniones del autor, y es únicamente de su responsabilidad. No puede considerarse que refleje la posición de la Comisión europea y/o de la Agencia ejecutiva de los consumidores, de la salud, de la agricultura y de la alimentación o de cualquier otro organismo de la Unión Europea. La Comisión europea y la Agencia declinan cualquier responsabilidad por el uso que pueda hacerse de las informaciones que contiene.