

Síndrome de Prader-Willi

síndrome de Willi-Prader, síndrome de Prader-Labhart-Willi

Esta ficha reúne información de ayuda a los profesionales implicados en la atención de la discapacidad en su trabajo de evaluación y acompañamiento de personas que padecen estas enfermedades raras. En ningún caso, sustituye a una evaluación individual.

Breve descripción del síndrome de Prader-Willi

Extracto de la Enciclopedia de Orphanet para profesionales [1]

- *Definición:* El síndrome de Prader-Willi (SPW) es una enfermedad genética rara, caracterizada por una disfunción hipotálamo-hipofisaria asociada a una hipotonía grave durante el periodo neonatal y los dos primeros años de vida. Después de la primera infancia y durante la edad adulta los principales problemas son la aparición de hiperfagia con riesgo de obesidad mórbida, dificultades de aprendizaje y problemas conductuales, e incluso importantes trastornos psiquiátricos.
- *Epidemiología:* Su incidencia es de 1 cada 25.000 nacimientos.
- *Clínica:* Al nacimiento, estos niños presentan una **hipotonía especialmente grave** que mejora parcialmente, lo que explica los **problemas de succión-deglución** y el **retraso en el desarrollo psicomotor**. Con frecuencia se observan **rasgos faciales característicos** (frente estrecha, ojos almendrados, labio superior fino y comisuras de la boca hacia abajo), así como pies y manos muy pequeños. Desde los dos años de edad, existe un riesgo de obesidad grave, debida a la hiperfagia con ausencia de saciedad que se agrava rápidamente y explica una gran parte de la morbilidad y mortalidad de estos pacientes. Se observan anomalías hipotálamo-hipofisarias asociadas a un **retraso estatural** debido a una **deficiencia de la hormona del crecimiento** y un **desarrollo pubertario incompleto**. Generalmente, la discapacidad intelectual no es grave y varía mucho de un niño a otro. Está asociada a dificultades de aprendizaje y de expresión oral agravadas por **problemas psicológicos y conductuales** cuando están presentes. Se trata de una afectación muy heterogénea en el plano clínico y genético. Actualmente existe un consenso entre los expertos sobre el hecho de que la sospecha diagnóstica de la enfermedad es clínica (critères d'Holm et al. de 1993, revisados en 2001) y que la confirmación es genética.
- *Etiología:* Está causado por una **anomalía del cromosoma 15**. Estas anomalías genéticas son a menudo **accidentales y esporádicas** y la recurrencia familiar es muy poco frecuente, lo que hay que explicar a las parejas afectadas durante una consulta de asesoramiento genético.
- *Manejo y pronóstico:* Es necesaria la puesta en marcha de un **plan de atención global y multidisciplinario**. El **diagnóstico y el tratamiento precoz**, así como la **utilización de la hormona del crecimiento**, han mejorado la calidad de vida de los afectados. Todavía no existen datos sobre el efecto del tratamiento en la edad adulta, en particular sobre los problemas conductuales y el grado de autonomía alcanzado. En el adulto, las complicaciones asociadas a la enfermedad y, particularmente, a la obesidad, así como las dificultades de autonomía, siguen planteando problemas muy importantes.

El síndrome de Prader-Willi – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromePraderWilli_Es_es_HAN_ORPHA739.pdf |

La discapacidad en el curso del Síndrome de Prader-Willi

Extraído de la Enciclopedia Orphanet para público en general [2]

- **¿Qué situaciones de discapacidad pueden derivarse de las manifestaciones del síndrome?**

En lactantes, la hipotonía puede ralentizar ciertas adquisiciones (mantenerse sentado, caminar) que el niño alcanzará más tarde. Las **dificultades de aprendizaje pueden afectar a la adquisición del lenguaje y al aprendizaje de la lectura, la escritura y/o el cálculo**. A partir de los 2 años de edad, destacan los **trastornos alimentarios y los problemas conductuales que generan dificultades en sus relaciones con los demás y en su vida social** (ver “Vivir con”). En el caso de personas con obesidad, se sumarán **mayores o menores dificultades para moverse**, al caminar, subir escaleras, correr, saltar...

- **¿Cuáles son las ayudas disponibles para prevenir y limitar las situaciones de discapacidad?**

En la atención y apoyo a los afectados por el síndrome de Prader-Willi intervienen varios profesionales.

Retraso psicomotor e hipotonía

El tono muscular puede mejorar mediante un programa de estimulación adaptada y, fundamentalmente, gracias a sesiones de **fisioterapia** o de **psicomotricidad** varias veces por semana. Estas son especialmente útiles durante los dos primeros años de vida. Si el grado de hipotonía lo requiere, pueden proponerse distintas ayudas técnicas, en particular, una silla adaptada para mantener al niño en posición sentada y evitar las deformaciones de la columna vertebral.

Problemas del lenguaje

Es conveniente llevar a cabo una evaluación ortofónica e iniciar su abordaje de manera muy temprana, incluso antes de la aparición del lenguaje, con el fin de incrementar el tono muscular de la parte inferior del rostro. La **reeducación ortofónica** permitirá corregir los problemas del lenguaje, mejorar la articulación y reducir los problemas de deglución y de masticación. El inicio precoz de los métodos de aprendizaje permite mejorar las capacidades globales y las adquisiciones de los niños.

Problemas alimentarios

El **dietista** ayudará a los padres, en el caso de niños, y a los adultos, a establecer y respetar el régimen alimentario, sobre todo, asesorándolos acerca de qué alimentos evitar y cuáles favorecer. También es importante contar con la asistencia de un psicólogo en este proceso.

Complicaciones ortopédicas

Las deformaciones de la columna vertebral (cifosis y escoliosis) pueden mejorar mediante sesiones de fisioterapia y, en ocasiones, mediante un corset. Sin embargo, la relevancia de la obesidad y de los problemas asociados hace complejo este manejo. Puede ser necesario recurrir a la cirugía, que deberá realizarse en centros especializados con experiencia en el abordaje del síndrome. Asimismo, la escoliosis y la cifosis pueden mejorar mediante la utilización de plantillas y calzado ortopédicos.

El síndrome de Prader-Willi – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromePraderWilli_Es_es_HAN_ORPHA739.pdf |

- “Vivir con”: las situaciones de discapacidad en la vida diaria

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida familiar y social?

Por lo general, las repercusiones de la enfermedad en la vida diaria familiar son importantes, quedando perturbadas la organización de la vida cotidiana, la estabilidad familiar y sus prioridades.

En el día a día, la adherencia a un tratamiento y las repetidas consultas médicas complican en ocasiones las salidas o las vacaciones, lo que puede ser difícil de aceptar por parte de otros miembros de la familia.

El estrecho seguimiento médico y el acompañamiento a las sesiones de reeducación también repercuten en la vida profesional de los padres (absentismo, permiso parental, trabajo a tiempo parcial, cese de la actividad...). **Por lo tanto la enfermedad puede tener un impacto directo sobre el nivel de vida del hogar.**

Además, existen trastornos conductuales (tales como la hiperfagia) y de sueño que pueden ser difíciles de gestionar por los padres.

La enfermedad puede tener consecuencias prácticas sobre la autonomía de los afectados. Su adaptabilidad social depende principalmente de la importancia de los problemas alimentarios y conductuales que a menudo dificultan el acceso a una vida independiente.

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida social?

La evolución de la escolaridad varía de un niño a otro.

La legislación española establece la obligación de las Administraciones educativas de asegurar los recursos necesarios para los alumnos que presentan necesidades educativas especiales. Los mecanismos de refuerzo que deberán ponerse en práctica tan pronto como se detecten dificultades de aprendizaje podrán ser tanto organizativos como curriculares. Entre otras medidas, podrán considerarse el apoyo en el grupo ordinario, los agrupamientos flexibles o las adaptaciones del currículo. Por tanto, el centro escolar deberá poner en marcha un plan de acogida para facilitar la integración y la resolución de las dificultades que pueda encontrar el niño.

Por lo general, lo más importante es centrarse en la calidad de vida y el desarrollo del niño. A menudo, sobre todo a partir de la escuela secundaria, éste se siente más cómodo en un medio adaptado, que encuentra menos estresante y más protector.

Si se requieren periodos de hospitalización, las diferentes Comunidades Autónomas establecen actuaciones de compensación educativa en educación primaria y educación secundaria obligatoria dirigidas a la población hospitalizada o convaleciente en su propio domicilio por prescripción facultativa, teniendo en cuenta las circunstancias específicas del alumno o alumna.

El departamento de Educación del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer) desarrolla acciones para la inclusión educativa del alumnado con enfermedades raras, dirigido a toda la comunidad educativa. Ofrece servicios de información, orientación y asesoramiento para las familias, alumnado, profesionales y centros escolares a través del mail: escuela@creenfermedadesraras.es

Asimismo, el Servicio de Atención Educativa de FEDER (inclusion@enfermedades-raras.org), proporciona apoyo y orientación en relación a las necesidades educativas del alumnado afectado por una enfermedad poco frecuente.

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida deportiva?

El sobrepeso o la obesidad pueden limitar seriamente ciertas prácticas deportivas. En consecuencia, es muy importante que las personas afectadas realicen actividad física de forma regular y adaptada. La natación resulta especialmente adecuada y, en general, es de su agrado.

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida social y profesional?

En la edad adulta, unas **condiciones de vida adaptada** permiten a los afectados alcanzar, en función de sus capacidades, un máximo de autonomía en todos los dominios, excepto en lo relativo a la alimentación.

La vida afectiva de los adultos puede ser plena. No obstante, la infertilidad masculina es habitual y, de acuerdo a la información de que se dispone, los embarazos en mujeres afectadas son excepcionales, por lo que la probabilidad de tener descendencia es prácticamente nula. No es necesaria la contracepción, pero el tratamiento hormonal del hipogonadismo debe mantenerse.

Uno de los objetivos básicos de la política de empleo de trabajadores con discapacidad es su integración en el sistema ordinario de trabajo o, si no es posible, su incorporación al sistema productivo mediante la fórmula especial de trabajo protegido.

Para el cumplimiento de este objetivo, la normativa contempla diferentes medidas que fomentan el empleo de los trabajadores con discapacidad, tales como el establecimiento de un sistema de intermediación laboral, el empleo con apoyo, los enclaves laborales, o la regulación de medidas de acción positiva en las políticas activas de empleo.

Las iniciativas dirigidas a fomentar el empleo de las personas con discapacidad se agrupan según vayan destinadas a facilitar la incorporación al empleo ordinario o al empleo protegido. Existen además otras medidas, como los centros ocupacionales, que no son propiamente una modalidad de empleo, sino una actividad asistencial.

El reconocimiento de la condición de persona con discapacidad se solicita en la Dirección General del Instituto de Mayores y Servicios Sociales (Imsero) o en los órganos correspondientes en cada Comunidad Autónoma.

Para más información, puede consultar los siguientes enlaces:

- [Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad > Empleo y discapacidad](#)
- [Servicio de Información sobre Discapacidad > Empleo y Protección Económica de la Discapacidad](#)
- [IMSERSO > Autonomía Personal y Dependencia > Grado de discapacidad](#)

La mayoría de los adultos afectados vive con sus padres, pudiendo asistir a centros de día, estancias terapéuticas o vacaciones adaptadas. También puede contemplarse la demanda de curatela o tutela para hacerse cargo de la gestión de las finanzas o de otros asuntos cotidianos. Esta solicitud debería hacerse antes de la adolescencia para que sea bien aceptada por el afectado.

El síndrome de Prader-Willi – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromePraderWilli_Es_es_HAN_ORPHA739.pdf |

1. *Syndrome de Prader-Willi. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, junio de 2007. Dr. Gwenaëlle DIENE, Dr. G PINTO, Prof. Michel POLAK, Dra. Anne POSTEL-VINAY, Prof. Maïthé TAUBER, editores expertos.*
www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=139&Disease.
2. *Syndrome de Prader-Willi. Encyclopédie Orphanet Grand Public, abril de 2013. Con la colaboración de: Prof. Maïthé TAUBER, Centre de référence du syndrome de Prader-Willi, Hôpital des enfants, CHU de Toulouse - Association Prader-Willi France.*
www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/PraderWilli-FRfrPub139.pdf.
3. *Traducción de la versión francesa de noviembre de 2013, adaptada por Orphanet-España y validada en diciembre de 2017 por el grupo de enfermeros del Hospital Universitario Cruces HUC. Osakidetza OSI Ezkerraldea-Enkarterri-Cruces, autor de la "Guía de actuación en el Síndrome Prader-Willi" de abril de 2017.*

Documento realizado por Orphanet y editado con el apoyo de la CNSA



El síndrome de Prader-Willi – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromePraderWilli_Es_es_HAN_ORPHA739.pdf |

diciembre de 2017