

**CUIDADO MÉDICO PARA EL ADOLESCENTE CON
SÍNDROME DE PRADER-WILLI**

**Una vista general de los Problemas de los
Adolescentes para Médicos**

&

Guía de Evaluación para Médicos



CUIDADO MÉDICO PARA EL ADOLESCENTE CON SÍNDROME DE PRADER-WILLI

Una vista general de los Problemas de los Adolescentes para Médicos

Del Consejo Asesor Clínico y Científico de la Organización Internacional de Síndrome de Prader-Willi (IPWSO)

Revisada. y actualizada en Junio 2019

El Síndrome de Prader-Willi (SPW) es una enfermedad genética con alteraciones del desarrollo neurológico con probabilidades de complicaciones médicas y psiquiátricas. De sospecharse por los hallazgos clínicos, habitualmente identificados en la infancia, el diagnóstico se confirma mediante un test genético. Se requiere un test genético preciso para identificar el genotipo y determinar el riesgo de recurrencia en familias como el pronóstico psiquiátrico. Cuanto más pronto se realice el diagnóstico, más informados estarán los padres y el equipo de tratamiento, para una intervención apropiada del manejo.

De igual manera que en una enfermedad crónica, sería beneficios tener una clínica médica especializada para adolescentes con SPW para fomentar una relación y comunicación continuas entre el paciente/la familia y los médicos especialistas. La necesidad de supervisión y control para manejar los comportamientos típicos asociados con el SPW puede ser difícil, debido al deseo de independencia de estos individuos durante la adolescencia. Algunos países son afortunados de tener clínicas para la supervisión y evaluación anual de los adolescentes con SPW. Las visitas con el médico de atención primaria se recomiendan cada 4-6 meses. IPWSO (*Internacional Prader-Willi Organization*) reconoce que el acceso a los servicios de salud y a los especialistas puede variar considerablemente debido a factores que incluyen la distancia, el transporte, los recursos financieros y la disponibilidad de los servicios. Esta publicación resume las necesidades sanitarias principales para adolescentes con SPW. Se recomienda revisar otras guías generales de evaluación en otras series publicadas para niños con SPW (hasta 3 años de edad), niños con SPW (3-12 años de edad), adolescentes con SPW (13 o mayores) y adultos con SPW.

Hallazgos Médicos más Comunes/Significativos en adolescentes con SPW:

- La mayoría de adolescentes con SPW presentarán todas las características del síndrome incluyendo hiperfagia (el impulso exagerado de buscar e ingesta de alimentos) incontrolable, expresiones repetitivas en exceso, rabieta y comportamientos disruptivos bajo estrés, rigidez cognitiva y dificultad para cambios de rutina. Presentan comportamientos compulsivos y cicatrices de la piel como resultado de rasguños. El control de la comida

puede ser más dificultoso para algunos adolescentes debido a su afán por ser independientes.

- La hormona de crecimiento puede mejorar la composición corporal, fuerza y energía, pero la hipotonía y la masa muscular disminuida persiste en cierto grado y se asocia a disminución de la actividad física y menor necesidad calórica. Incluso si el peso es normal por la altura, la relación entre la masa grasa corporal y la masa magra es elevada, en otras palabras, tienen mayor tejido adiposo que individuos normales con la misma talla y peso.
- La regulación del peso se maneja mediante el control de la ingesta de los alimentos y se monitoriza pesándose regularmente (al menos semanalmente). El ejercicio diario es necesario para el gasto de calorías.
- Poca gente con SPW pueden controlar el comportamiento ante la comida. La monitorización y restricción calórica es esencial para prevenir la obesidad y sus consecuencias médicas. El acceso a la comida debe controlarse mediante supervisión constante o cierre con llave o candado externo de las puertas, despensas, neveras y/o congeladores. Esto incluye controlar el acceso al dinero o cosas de valor que pueden utilizar para obtener alimentos y bebidas. Psicológicamente, la SEGURIDAD EN LAS COMIDAS (saber el horario diario de las comidas y refrigerios, el tamaño de la porción que se servirá y estar seguro que el acceso a la comida será controlado todo el tiempo) disminuirá la ansiedad y los comportamientos relacionados con la comida a cualquier edad.
- Los problemas de aprendizaje y discapacidad intelectual son comunes y la mayoría de adolescentes tienen dificultades persistentes con la coordinación motora, conciencia del espacio, articulación del habla, recordar su trabajo, cálculo y resolución de problemas complejos. La función adaptativa medida por “Vineland Adaptive Behavior Scale” raramente proporciona el coeficiente de inteligencia (CI). Los déficits de comunicación, habilidades de interacción social y como juzgar sus compañeros pueden persistir durante la edad adulta
- Los déficits hormonales tales como hormona de crecimiento, hipotiroidismo (25% en la adolescencia) e insuficiencia adrenal (rara), deben ser tratados de por vida bajo supervisión de un endocrinólogo. Adrenarquia prematura (hormonas sexuales de origen adrenal) es común y no hay que confundirla con la pubertad precoz (hormonas de origen gonadal, ovarios y testículos) la cual es rara en estos individuos. El hipogonadismo produce pubertad retrasada, que puede contribuir a la poca adaptación psicosocial. Ambos, hombres y mujeres se pueden beneficiar de pequeñas dosis y aumento gradual de esteroides gonadales para iniciar los caracteres sexuales secundarios durante la adolescencia, mientras se monitoriza los cambios de conducta y personalidad. Algunos adolescentes con trastornos del

comportamiento severos no serán candidatos a tratamiento sustitutivo con hormonas sexuales. Ambos, la hormona de crecimiento y los esteroides gonadales mejoran la densidad mineral ósea.

- Los problemas de motilidad gastrointestinal incluyen estreñimiento crónico, reflujo, ruminación, asfixia y el riesgo secuencial catastrófico de distensión gástrica, necrosis y finalmente ruptura.
- Caries dentales son frecuentes debido a la reducción de la salivación. El reflujo gástrico puede erosionar el esmalte dentario, el bruxismo puede desgastar la superficie dental.
- Las alteraciones respiratorias incluyen respiración superficial (debido a la dificultad de hacer una inspiración profunda por la hipotonía de los músculos intercostales y la fuerza del peso del tejido adiposo sobre el pecho en los pacientes obesos) y la sensibilidad reducida a la hipercapnia (CO₂ elevado determinado por gases sanguíneos).
- Las dificultades cardíacas son debidas a la disfunción autonómica e incluyen disminución de la variabilidad de la frecuencia cardíaca y disminución del aumento del pulso y de la presión arterial durante el ejercicio.
- Las deformidades de la columna vertebral, incluyendo escoliosis, sifosis o combinación, están presentes en el 40%-80%. Se deben realizar exploraciones físicas de la columna vertebral anualmente y radiografías a la mínima sospecha de cambios de la columna vertebral.
- La densidad mineral ósea puede estar disminuida en relación a la edad (z-score). La persistencia de cojera o de quejas de dolor difuso en las extremidades tiene que evaluarse con una radiografía. Puede haber fracturas después de traumas o fracturas de estrés. El elevado umbral para el dolor y la disminución de la habilidad para identificar la fuente anatómica del dolor son característicos del SPW.
- Los problemas del sueño son comunes y consisten en alteraciones del sueño/despertar, como la dificultad de mantener el sueño nocturno y la excesiva somnolencia durante el día, así como los problemas respiratorios que aparecen durante el sueño. Los estudios del sueño pueden revelar apnea del sueño obstructiva, central o combinada. Puede ser necesario el uso de presión continua de las vías aéreas (CPAP), sobre todo para la apnea obstructiva que aumenta con el sobrepeso/obesidad. La presión positiva de las vías aéreas a dos niveles (BiPAP) puede ser necesaria para la apnea central. Un test de latencia del sueño múltiple (MSLT) puede ser necesario para el diagnóstico de narcopnesia; cataplexia (episodio de pérdida del tono muscular súbita mientras están despiertos) puede ocurrir también.

- La obesidad severa interfiere con la progresión del desarrollo y puede producir complicaciones médicas tales como la diabetes tipo 2, hígado graso, hipertensión, linfedema, insuficiencia respiratoria y cardíaca, apnea del sueño, hipercolesterolemia, síndrome metabólico, alteraciones en las articulaciones y cambios en la piel.
- La enuresis es común a cualquier edad y puede estar relacionada con la hipotonía de la vejiga urinaria, la incapacidad de vaciamiento, obesidad o apnea del sueño.
- Rasguños de la piel son comunes, pero no universal. La mayoría de veces ocurre episódicamente y en diferentes partes del cuerpo y mantienen este patrón por el resto de la vida. El rascado de la piel es provocado por ciertos eventos o estrés. Cicatrización de incisiones quirúrgicas son retrasadas debido a rascados frecuentes que pueden causar infecciones locales severas.
- Los rasguños del recto a menudo son precedidos por estreñimiento y aumenta con niveles altos de estrés. Cuando es severo, puede producir anemia crónica y diagnósticos erróneos de colitis o enfermedad inflamatoria intestinal. El rascado vaginal también ha sido reportado y puede ser malinterpretado como menstruación. Se recomienda supervisar el tiempo que permanecen en el baño y revisar ropa interior por signos de sangramiento.
- La interacción social es disminuida debido a un retraso para la expresión, claridad de las palabras y egocentrismo.
- Los problemas del estado de ánimo y del comportamiento interfieren con la adaptación escolar, social y la vida familiar.
- La ansiedad es persistente y puede llevar a depresión, especialmente durante la transición a la adolescencia, cuando su deseo por independencia se contrarresta en el medio ambiente usual y por lo tanto pueden necesitar ayuda para controlar su conducta en muchos aspectos de la vida cotidiana.
- El aumento de los episodios de rascado de la piel, rabietas y otras anormalidades en el comportamiento suelen ser a menudo consecuencia de aumento de estrés. La causa desencadenante debe reconocerse y tratada tempranamente para disminuir estos episodios.
- Es necesario enseñar ciertos recursos a los adolescentes y a los encargados de su cuidado para mejorar las estrategias para seguir adelante, practicarlos en conjunto e implementarlos en el momento justo.

- El comportamiento apropiado debe ser reforzado con felicitaciones verbales y si es necesario con incentivos y recompensas que no sean alimentos o golosinas.
- La psicosis y/o trastorno bipolar pueden aparecer inesperadamente o con el estrés. Estos trastornos usualmente aparecen durante la adolescencia y aumentan con la edad, especialmente en aquellos individuos con disomía uniparental materna. El desarrollo de problemas mentales tales como delirios, (habitualmente paranoia), alucinaciones o el inicio de confusión asociada con mal humor pueden ser indicativos de psicosis que requiere evaluación psiquiátrica y tratamiento. Disminución del apetito o la pérdida en la habilidad para el aseo o vestirse a tiempo se asocian comúnmente a psicosis. La catalepsia (inmovilización en estado trance sin responder a los estímulos ambientales) y la catatonía (un trastorno psicomotor significativo con alteración de la consciencia) pueden ocurrir; ambas condiciones se asocian a la flexibilidad y la rigidez muscular, que pueden estar disminuidas en el SPW debido a la hipotonía.
- El carácter y problemas de conducta pueden ser inducidos iatrogénicamente por medicamentos con inhibición selectiva de re-captación de serotonina (ISRS), antipsicóticos atípicos y/o estimulantes. Un aumento gradual del comportamiento dirigido a un objetivo o la intensificación de problemas conducta típicos puede indicar un cambio del carácter. El impulso de causarse lesiones ellos mismos, cambios súbitos de pensar o conducta, pérdida de interés por alimentos pueden ser una indicación de una condición física o mental que requieren atención y manejo inmediato.

Información adicional:

- Adolescentes con SPW usualmente no vomitan y no pueden expresar claramente como se sienten. Un cambio en el estado de actividad y comportamiento usual, pueden ser muchas veces las únicas manifestaciones de una condición patológica. Por otro lado, pueden presentar una gran variedad de signos y síntomas ficticios que aprenden de diferentes fuentes con tal de llamar la atención y poder obtener bebidas o alimentos.
- El control central de la temperatura es defectuoso en el SPW debido a disfunción hipotalámica, resultando muchas veces en fiebre sin la presencia de infección o infecciones sin aumento de la temperatura. Se ha descrito hipertermia en SPW, a menudo agravada por algunos medicamentos que puede conducir aún a la muerte. Debido a anomalías en la sensación de la temperatura corporal, pueden darse duchas con aguas demasiado calientes y causar quemaduras significantes o pueden nadar en aguas demasiado frías que pueden resultar en cianosis y aun lesiones de la piel. Individuos con SPW son muy atados a rutinas y

pueden seleccionar la misma ropa sin importar la estación del año o cambios de temperatura ambiental. A menudo necesitan educación, asesoramiento y supervisión para enseñarles a seleccionar la ropa apropiada de acuerdo con la temperatura ambiental.

- El umbral del dolor es alto y pueden tolerar fuertes dolores sin localizar el sitio de origen. Debido a la falta de síntomas específicos, ellos pueden tener fracturas sin síntomas por lo tanto estudios radiográfico pueden ser necesarios aun con síntomas leves.
- Gastroparesis (un problema de motilidad gástrica cuando el estomago no puede vaciar los alimentos en una forma usual seguido por acumulación excesiva) y necrosis gástrica pueden ocurrir y ser amenazante para la salud. Se puede observar una distensión gástrica tanto después de un exceso de comida como en otras condiciones, como estreñimiento, cambio dietético o gastroenteritis. La necrosis gástrica puede ocurrir con un estómago distendido y los síntomas pueden ser mínimos. Los síntomas precoces son un cambio en el comportamiento y distensión abdominal. El vómito es un signo tardío y la asociación con distensión abdominal debe traer a mente una fuerte sospecha de gastroparesis. La evaluación médica puede incluir una radiografía abdominal, tomografía axial computerizada (TAC) e intervención rápida. La descompresión del estómago con una sonda nasogástrica con vaciamiento gástrico se recomienda de inmediato. Un tratamiento tardío puede terminar con una ruptura gástrica y una intervención quirúrgica de emergencia.
- Síndrome de hipoventilación debida a la obesidad mórbida puede ocurrir en la adolescencia. Se asocia a disnea a mínimo esfuerzo, apnea obstructiva con hipoxemia durante el sueño e incremento de edema que puede culminar con insuficiencia cardíaca derecha. Debido a la discapacidad durante este estadio del desarrollo, los adolescentes pueden verse obligados a una silla de ruedas, o sentados en la cama debido a problemas respiratorios. La traqueostomía solo complica y prolonga la recuperación. Los suplementos de oxígeno mayores de un litro por minuto pueden suprimir el impulso respiratorio y disminuir la sensibilidad a la hipercapnia (niveles de CO₂ en sangre) en el SPW. El tratamiento de elección es la rehabilitación intensiva con ejercicios para mejorar la circulación y restricción calórica con baja ingesta de proteínas.
- La pubertad está retrasada en la mayoría de adolescentes con SPW. Pueden expresar baja autoestima por la apariencia y el retraso en la maduración de los signos sexuales secundarios. Tratamiento con hormonas sexuales debe considerarse con supervisión de los cambios de personalidad que se pueden ver después de estrógenos y testosterona en las mujeres y varones respectivamente. Se recomienda por lo tanto empezar con dosis mas bajas de lo usual. Aunque raro, ciertos adolescentes pueden desarrollar signos de desarrollo secundario después de los 20's.

- La adolescencia es el periodo apropiado para orientarlos en cuanto a la sexualidad incluyendo el uso de contraceptivos, riesgo de abuso sexual a cambio de alimentos, transmisión de enfermedades venéreas y las posibilidades de fertilidad. Hipogonadismo central y primario (gonadal) puede ocurrir en ambos sexos. Fertilidad se ha reportado en pocos casos de mujeres, pero no en hombres. Los niveles sanguíneos de hormonas incluyendo estrógenos, testosterona, folículo-estimulante (FSH) y luteinizante (LH), pueden ser útiles para evaluar la dosis inicial y de mantenimiento de hormonas sexuales; mientras adición de inhibina B y hormona antimuleriana, espermograma y sonograma de los ovarios pueden ser beneficiosos para valorar el riesgo de fertilidad. Las mujeres con periodos menstruales y niveles de hormonas sexuales normales tienen potencial para ovular y concebir. Niveles de inhibina B > 20 puede ser índice de fertilidad y debe determinarse periódicamente. Una persona embarazada con delección del cromosoma 15q, tiene un riesgo del 50% de tener un infante afectado con el síndrome de Angelman. Mientras que madres con disomía uniparental tienen el mismo riesgo que una madre sin SPW de tener un niño con síndrome de SPW o Angelman. En los pocos casos reportados de embarazos completados en SPW, las madres fueron incapaces de dar el pecho o de cuidar adecuadamente a sus hijos.
- Muchos adolescentes con SPW tienen deseos románticos, pero los conflictos interpersonales asociados pueden ser demasiado estresantes para ellos. La mayor parte del tiempo, vínculos pre genitales, besos o tomarse de la mano son suficientes para considerarse “novios”. A menudo, ambos sexos tienen fantasías de matrimonio y deseos de tener un bebé. Esto se maneja mejor con sustitución psicológica (trabajar con animales, “adoptar” a través de soporte monetario a niños con falta de recursos o tratar de incluir otros miembros de la familia como sobrinas o sobrinos). Algunas veces los adolescentes se quedan atados a una relación amorosa (real o imaginario) que no corresponde a su afecto. Esta situación puede necesitar evaluación psicológica o psiquiátrica y manejo apropiado.
- El curriculum escolar debe tener preferencias realistas para futuros esfuerzos vocacionales. Los trabajos en la industria de servicios alimentarios se deben evitar. Dado que los riesgos asociados al acceso a la comida están presentes siempre, se recomienda un empleo supervisado, incluso para una persona con peso normal. Una evaluación rigurosa de las habilidades vocacionales y de las capacidades neuropsicológicas puede ayudar a determinar el trabajo mas apropiado para cada individuo. A menudo las escuelas secundarias preparan a los estudiantes para vivir independientemente, incluyendo autonomía con el manejo del dinero y el uso de transporte público. Desafortunadamente esta autonomía no funciona con la mayoría de adultos con SPW.

- Con el acceso fácil al internet y contactos personales en la comunidad, ellos pueden adquirir ciertos hábitos que se convierten en comportamientos compulsivos tales como fumar cigarrillos o pornografía incluso lenguaje inapropiado que pueden ser difíciles de borrar de la memoria. Se recomienda una guía anticipatoria y una estrategia de prevención.

Medicación:

Los rasgos faciales típicos y otras características físicas del síndrome pueden atenuarse en ciertos adolescentes, después de recibir la hormona del crecimiento por muchos años. La hormona del crecimiento debe suspenderse cuando la velocidad del crecimiento disminuye a menos de 2 cm por año o cuando se alcanza una edad ósea de 14 años y seis meses en las mujeres o 16 años y 6 meses en los hombres. Las partes distales del cuerpo, como las manos, pies y mandíbula pueden presentar crecimiento excesivo (características acromegaloides) aún con dosis apropiadas para el crecimiento, cuando los huesos están fusionados. Mientras reciben la hormona del crecimiento, niveles de hormonas sexuales deben evaluarse para considerar tratamiento adicional con esteroides gonadales para prevenir el riesgo de osteoporosis. Muchos adolescentes reciben medicinas psicotrópicas que no necesitan receta médica. Debido a una proporción aumentada de la grasa corporal, tienen sensibilidad aumentada a los medicamentos psicotrópicos y antihistamínicos y se recomienda empezar con dosis mas bajas de lo recomendado. Complicaciones respiratorias pueden ser causadas por el uso de dosis usuales de benzodiazepinas o anestesia durante cirugía. Gastroparesis puede ocurrir después de procedimientos quirúrgicos debido a un proceso lento de recuperación del peristaltismo (movimiento intestinal). Medicamentos como metilnaltrexona puede ser utilizados en el periodo post-operatorio para bloquear los efectos postoperatorios de los fármacos opioides sobre la motilidad intestinal. Las dosis de glucocorticoides deben aumentarse durante enfermedades, cirugía o cualquier estrés significativo en aquellos casos raros de SPW con insuficiencia adrenal comprobada.

Comentarios generales:

Este document se ha diseñado para abordar los problemas médicos normalmente hallados en adolescentes con SPW con la intención de reducir las complicaciones severas y mejorar la calidad de vida. En un documento separado de IPWSO se aborda las recomendaciones y evaluación durante las visitas médicas regulares y de subespecialidades

El SPW resulta de la ausencia de información genética en el cromosoma 15 debido a uno de los tres mecanismos genéticos reconocidos (deleción del cromosoma 15q11.2-q13, disomía uniparental 15 y defecto de impresión apropiada del cromosoma 15). Es altamente recomendado que el diagnóstico se confirme mediante prueba genética. Un análisis de metilación del ADN confirma el diagnóstico en

>99% de los casos. Bajo condiciones normales, excesiva metilación anula la activación de un gene en el ADN. Esta prueba de metilación es específica para el gene *SNRPN*, normalmente presente en la región crítica del cromosoma 15q y detecta ambos, el activo (sin metilación) del padre e inactivo (sobremetilado) de la madre. Esta prueba no diferencia disomía parental materna de la delección del cromosoma 15. Una prueba más reciente de metilación sin embargo, MS-MLPA (Methylation specific -multiplex ligation depending probe amplification) puede identificar simultáneamente ambas delección y disomía uniparental. En el caso que no se pueda realizar MS-MLPA, otras pruebas serán necesarias para determinar el tipo molecular de SPW. En aquellos casos donde no existen recursos diagnósticos de laboratorio, la organización internacional del SPW (IPWSO), ofrece ayuda para confirmar el diagnóstico molecular.

Otras fuentes de información básica, escritas por personas no profesionales pueden encontrarse en la página web de International Prader-Willi Syndrome Organization (IPWSO) que incluye información sobre organizaciones de soporte para familias en más de 100 países: <http://www.ipwso.org>.

Fuentes de la información detallada sobre el diagnóstico, síntomas, evaluación y manejo del SPW: Pediátricos: <https://www.pediatrics.org/cgi/doi/10.1542/peds.2010-2820> ; Gene Reviews: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1330/> y un libretto de Alerta Médica preparado por PWSA-USA: <https://www.pwsausa.org/wpcontent/uploads/2015/11/newMAbookfinal.pdf>.

CUIDADO MÉDICO para el ADOLESCENTE con SÍNDROME DE PRADER-WILLI

Guía de Evaluación para Médicos

Consejo Asesor Clínico y Científico de la Organización Internacional de Síndrome de Prader-Willi (IPWSO)

Revisado y actualizado Junio de 2019

El Síndrome de Prader-Willi (SPW) es una enfermedad genética compleja con muchas manifestaciones del desarrollo neurológico y del comportamiento que se manifiestan durante la niñez y la adolescencia. El reconocimiento temprano de los problemas médicos y psiquiátricos y su manejo mejora el potencial de salud.

Esta guía ha sido preparada como una guía a los pediatras y médicos en general, para reconocer temprano y proactivamente las manifestaciones clínicas de los adolescentes con potencial de problemas. El control y supervisión de los problemas durante la adolescencia con SPW, se hacen un poco difícil debido al deseo de independencia y autonomía, característico de esa etapa de la vida. Complicaciones durante esta época de la vida, se describen con detalle en otra publicación disponible, Una vista general de los Problemas de los Adolescentes para Médicos, también preparada por IPWSO.

Los resultados de exámenes y evaluaciones por especialistas pueden ser compartidos con los padres durante la visita anual del médico. IPWSO reconoce que el acceso a los servicios de salud y sobretodo con los especialistas en forma individual puede ser difícil y variar considerablemente. Con la intención de resolver ese problema, muchos países están desarrollando *Clínicas Multidisciplinares* para facilitar la evaluación con subespecialistas necesarios para el manejo de SPW en una sola visita. En esta publicación, se resumen las principales necesidades y servicios médicos, una vez se disponga de recursos necesarios. También se recomiendan al lector, otras guías publicadas para mejorar el diagnóstico y manejo de SPW a diferentes edades:

- SPW de 0 a 3 años
- SPW 3 a 12 años
- Adolescentes con SPW
- Adultos con SPW

Historia médica detallada con énfasis en lo siguiente:

- Evaluar el progreso escolar con énfasis en el aprendizaje, comportamiento e interacción social. Revisar el plan educacional individual y valorar los aspectos relacionados con el SPW (comida, conducta, ejercicio, educación especial, habilidades y plan vocacional).
- Evaluar las condiciones del hogar, incluyendo la capacidad de educación, supervisión y control de los padres durante situaciones de estrés.
- Evaluar la ganancia apropiada de peso en casa atreves de cuadros gráficos.
- Evaluar si el control del peso en casa es suficiente o requiere la ayuda de nutricionistas certificados para una dieta balanceada y baja en calorías, incluyendo suplementación con calcio, vitamina D₃ y hierro.
- Asegurarse que las comidas tanto en casa como en la escuela, programas vocacionales y en el vecindario están bajo supervisión adecuada.
- Preguntar por el tipo y severidad del comportamiento relacionado con las comidas. Una Seguridad Psicológica de Alimentación (saber el horario diario para las comidas y tentempiés, así como el tipo de comida y la porción a servir, a la vez que el control del acceso a la comida) disminuirá la ansiedad y los comportamientos relacionados con la comida a cualquier edad.
- Evaluar el tipo de actividades diarias, duración, especialmente sedentarias como leer, uso de computadoras u otro equipo electrónico que pueden utilizar demasiado tiempo y cambiárselos a corto plazo. Determinar el tipo y la duración de actividades físicas como también si se practican en conjunto (tales como Juegos Olímpicos Especiales, arte marcial o lecciones de baile) y/o actividades físicas junto con la familia (tales como caminar u otras). Una a dos horas diarias de actividad física como caminar, nadar o ciclismo es recomendado. La seguridad con el uso de bandas electrónicas para caminar/correr, bicicletas estáticas y elípticas debe de ser determinado por fisioterapeutas antes de exponerlos. El deseo de competir en torneos especiales, puede facilitar el establecimiento de objetivos y su logro.
- La necesidad de estímulo moto-sensorial no disminuye con la edad. Evaluar el acceso de esta estimulación e integración tales como montar a caballo, nadar, bailar, tocar tambor, arte y trabajos manuales, etc.
- Monitorizar el grado de escoliosis y la necesidad de radiografías o consulta con ortopedas.
- Evaluar la higiene oral y dental para detectar signos anormales de salivación, caries dental, erosión o desgaste del esmalte debido al bruxismo. La inspección dental y la limpieza se recomienda 2-3 veces al año.
- En cuanto al sistema gastrointestinal, se recomienda evaluar lo siguiente:
 - Capacidad de masticar, succionar y tragar
 - Rapidez con que comen y la ocurrencia de dificultad de pasar los alimentos asociados sofocación o asfixia (ver documentos adjuntos)
 - Historia de reflujo esófago-gástrico (GERD) y ruminación. (revisar suplemento adjunto: Pace and Chase)
 - Historia de fluctuaciones del peso debido a la adquisición de comida, ingesta de bebidas o estreñimiento.

- Historia de distensión abdominal (probablemente debido a distensión gástrica), que puede ser asociado con eructos de mal aliento, quejas de malestar abdominal y/o limitaciones o interrupción de ingesta.
- Usar “Bristol Stool Chart” para evaluar el patrón y consistencia de las heces. En el caso de heces “delgadas y largas” (revisar el cuadro abajo), considerar de inmediato una referencia al gastroenterólogo para el manejo de constipación.
- Evidencia de rasguños del recto (revisar heces o sangre en las manos como también sangre en la letrina).
- La higiene en el baño requiere coordinación motora para poder limpiarse apropiadamente y se dificulta con el grado de obesidad.
- Periodos de sueño y alerta: Evaluar los periodos anormales del sueño y despierto y referirlos a un pulmonólogo sobretodo cuando se asocian con ronquidos para descartar apnea del sueño, sueño intranquilo, somnolencia durante el día y/o deambulación nocturna. Si la persona ya esta recibiendo presión positiva continua de la vía aérea (CPAP) o presión positiva de la vía aérea a dos niveles (BiPAP), determinar si usan los equipos correctamente y darles revisión necesaria.
- La incontinencia urinaria/enuresis puede ocurrir durante el día o la noche, La sensación de vejiga llena esta disminuida debido a un retraso de la transmisión central del cerebro. Esto también puede ocurrir con constipación o apnea del sueño. Debido a la hipotonía, la vejiga frecuentemente no se vacía completamente después de orinar y aumenta la posibilidad de incontinencia por el resto del día o enuresis. La gravedad puede actuar como un factor favorable, cuando los hombres orinan de pie.
- Conducta: Evaluar la frecuencia y severidad de las rabietas (berrinches), conducta destructiva, rigidez, conducta obsesiva/compulsiva, preguntas a repetición, mentiras, robo de alimentos o dinero, impulsión agresiva, o amenazas de lesionar otros individuos o aún a ellos mismos.
- Rasguños de piel: Evaluar frecuencia, lugar y severidad. A menudo ocurren en episodios. Según la localización y severidad puede ser necesario un plan de intervención.
- Desorden de los movimientos: preguntar acerca de ciertos estereotipos, tics, diskinesias y posturas corporales no habituales, especialmente si el adolescente está recibiendo neurolépticos. Puede también ocurrir cataplexia, catalepsia y catatonía.
- Síntomas psiquiátricos: preguntar por ansiedad, alteraciones del humor y síntomas de psicosis.
- El tratamiento farmacológico habitual y las dosis: Valorar los potenciales de interacciones de medicamentos, metabolismo de medicamentos que puede

ser lento y las dosis mas bajas son recomendadas, efectos secundarios y considerar suspensión de medicamentos innecesarios como también aquellos medicamentos que ya no funcionan.

Información relevante del examen físico incluye:

- Altura, peso; índice de masa corporal (IMC, kg/m^2); curvas de crecimiento apropiadas para adolescentes con o sin hormona de crecimiento (ver los enlaces al final del documento).
- Perímetro cefálico (relevante para infantes y adolescentes que reciben hormona de crecimiento).
- Perímetro abdominal (para aquellos con historia de gastroparesis o aquellos que reciben medicamentos psicotrópicos).
- Signos vitales: Presión arterial y frecuencia cardíaca (PA/FC); sentado y de pie.
- Calidad de la interacción personal: Comentar el estado de alerta, capacidad de establecer y mantener contacto visual y capacidad de poder hacer un reporte.
- Calidad del habla (hipernasal, difícil de entender) y habilidad de comunicación (capacidad para expresar deseos y necesidades)
- Dental- inspeccionar los dientes buscando signos de reflujo (erosión del esmalte), bruxismo y caries.
- Auscultación cardíaca- evaluar signos de insuficiencia cardíaca
- Auscultación pulmonar buscando ventilación irregular/atelectasias
- Exploración abdominal- evaluar la distensión, peristaltismo, hepatomegalia, hígado graso, esplenomegalia y dolor (severidad y localización)
- Inspección de la espalda buscando escoliosis, cifosis, cicatrices quirúrgicas que pueden estar infectadas como resultado de frecuentes rasguños.
- La forma de caminar y evaluación de articulaciones que causen problemas de movilidad o de la marcha.
- Extremidades inferiores:
 - Inspección de pies tales como pie plano y necesidad de plantillas o zapatos especiales. Ausencia de las uñas como resultado de automutilación
 - Edema en piernas (con fóvea o sin fóvea), úlceras de rascado o infección.
- Examinar la piel por lesiones de rasguños, celulitis, pliegues de la piel húmedos o con micosis, áreas perianales, ampollas abiertas, úlceras, infecciones y descoloración de la piel debido a disminución de la circulación periférica.
- Genitales- evaluar el estatus puberal, usando los estadios de Tanner. Lesiones de rascado o sangramiento vaginal.
- Recto- buscar fisuras, sangrado rectal u otras evidencias de rascado rectal.

Determinación anual de pruebas sanguíneas.

- Hemoglobina glicosilada (Hemoglobina A1C) y glucosa en ayunas

- Lípidos en sangre, colesterol (en ayunas), enzimas hepáticas
- Hormona estimuladora del tiroides (TSH), tiroxina total (T_4) y tiroxina libre (FT_4)
- 25-hidroxivitamina D_3 , calcio y fósforo
- Hemoglobina y hematócrito; recuento de leucocitos y plaquetas
- Sodio (Na^+), potasio (K^+), Urea (BUN) y creatinina deben determinarse con cierta frecuencia. Niveles bajos de Na^+ (hiponatremia puede sugerir exceso de ingesta de líquidos(intoxicación acuosa) y/o un efecto secundario de los medicamentos psicotrópicos o de los anticonvulsivantes estabilizadores del humor. Niveles de sodio inferiores a 127 pueden causar convulsiones.
- Factor de crecimiento insulínico-1 (IGF-1) se utiliza para evaluar la dosis apropiada del seguimiento con hormona del crecimiento.
- Evaluación gonadal en hombres: Niveles plasmáticos de testosterona, FSH y LH para determinar la dosis inicial y de seguimiento del tratamiento con testosterona
- Evaluación gonadal en mujeres: Niveles plasmáticos de estradiol, LH y FSH para determinar dosis inicial y de seguimiento con estrógenos. Pruebas adicionales como niveles de Inhibin B y hormona antimuleriana en plasma, pueden ayudar a determinar el riesgo de fertilidad, sobretodo en las mujeres.

Otras pruebas de laboratorio clínico incluyen:

- Radiografía (rayos-X) de la columna para evaluar escoliosis/cifosis en la evaluación inicial en la presencia de signos clínicos sugestivos de curvatura anormal de la columna vertebral y anualmente desde 10-14 años de edad. El desarrollo y progresión de escoliosis es igual si reciben o no hormona del crecimiento, por lo tanto, la presencia de escoliosis no es contraindicación para el uso de la hormona. Según el grado de curvatura, ortopedas pueden recomendar aparatos del tórax para evitar progresión de una curvatura moderada ($25-30^\circ$) o cirugía cuando es mas avanzada.
- Radiografía de las manos, utilizando la mano izquierda para leer la edad ósea y compararla con la edad cronológica. La edad ósea se utiliza en conjunto con los niveles de IGF-1 en el plasma y la velocidad del crecimiento para monitorizar la dosis o para discontinuar la hormona del crecimiento cuando se alcanza una edad ósea de 14.5 y 16.5 años en mujeres y hombres respectivamente.
- Absorciometría radiográfica de doble energía (DEXA) cada dos años para medir la densidad mineral ósea (para signos de osteoporosis y osteopenia) y la composición corporal (masa muscular y grasa).
- Polisomnografía para averiguar si existe apnea del sueño, especialmente en la presencia ganancia de peso excesivo; el test de latencia múltiple del sueño (MSLT) para descartar narcolepsia u otros problemas del sueño en la presencia de somnolencia diurna excesiva. Aparatos de presión continua de la vía aérea (CPAP) o la presión positiva de la vía aérea bifásica (BiPAP), son comúnmente usados para el tratamiento de apneas durante el sueño.

Recomendaciones para Consultas Clínicas y/o Asesoría.

- Evaluación bianual de la visión y referir al oftalmólogo si se sospecha error en la refracción.
- Evaluación auditiva, si no se ha hecho antes.
- Evaluación por un endocrinólogo para discutir signos de maduración sexual o pubertad, terapia sustitutiva con hormonas sexuales u otra forma de terapia para la osteoporosis/osteopenia (Revisar la guía de “Vista General de los Problemas del Adolescente para Médicos” también se recomienda)
- Evaluación ginecológica en las mujeres para discutir sexualidad, embarazo, contraceptivos, como también el riesgo de adquirir enfermedades venéreas.
- Asegurar que el diagnóstico de SPW está confirmado con prueba genética adecuada por un médico genetista clínico. En aquellos casos sin confirmación se recomienda de ser posible, referirlos a un genetista medico para ordenar las pruebas diagnosticas y proveer asesoría genética apropiada para discutir el significado del resultado como el riesgo de futuros embarazos.
- Las dietas para mantener un peso adecuado pueden necesitar la ayuda de nutricionista licenciados (o equivalente) con conocimiento de los requerimientos nutricionales de SPW cada 4-6 meses.
- Fisioterapia para mejorar tono muscular motilidad de articulaciones y recomendaciones de actividades físicas y motoras suficientes para utilizar energía.
- Terapia ocupacional para un desarrollo sensor-motor de estimulación apropiado que se puede aplicar a su dieta.
- Regístralos en una escuela apropiada según sus capacidades intelectuales y vocacionales con programas de orientación para ejercer trabajos bajo supervisión.
- Considerar remitir al psicólogo o psiquiatra para evaluación del tratamiento de los problemas del comportamiento.
- Contactar profesionales para discutir y establecer una representación legal de los padres (Custodia legal)
- Discutir sobre el futuro del estatus financiero y guía administrativa que pueden obtener del gobierno en ciertos países. Subsidio o financiamiento puede ser manejado por los padres o por ellos mismos según la capacidad intelectual y de control de sus pertenencias.
- Discutir las posibilidades de admisión en el futuro a grupos residenciales con experiencia en el manejo de individuos especiales o discapacitados, incluyendo adolescentes y adultos con SPW.

Notas importantes de recordar:

Existen otras condiciones medicas que pueden tener muchas de las características de SPW. Es por lo tanto recomendado que el diagnóstico sea correcto y confirmado a través de pruebas genéticas recomendadas. Con la prueba genética inicial de metilación del ADN se pueden diagnosticar la mayoría (>99%) de los casos de SPW. Otras pruebas genéticas ordenadas por genetista médico

pueden ser necesarias para establecer cual de los tres mecanismos es el causante de SPW. IPWSO puede algunas veces asesorar para identificar los mecanismos diagnósticos.

Fuentes de información detallada sobre el diagnóstico, síntomas, evaluación y manejo del SPW se pueden encontrar en:

- Pediátricos: www.pediatrics.org/cgi/doi/10.1542/peds.2010-2820
- Gene Reviews: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1330/>
- PWSA Medical Alert Booklet: <https://www.pwsausa.org/wp-content/uploads/2015/11/newMAbookfinal.pdf>.

Otras fuentes:

Butler et al. Growth Charts for Non-growth Hormone Treated Prader-Willi Syndrome. *Pediatrics*. 2015;135(1):e126-e135.

<https://www.pwsausa.org/wp-content/uploads/2017/01/Ht-wt-GH-treated-boys-3-18y-2016.pdf>

<https://www.pwsausa.org/wp-content/uploads/2017/01/Ht-wt-GH-treated-girls-3-18y-2016.pdf>

<https://www.pwsausa.org/wp-content/uploads/2017/01/BMI-GH-treated-boys-3-18y-2016.pdf>

<https://www.pwsausa.org/wp-content/uploads/2017/01/BMI-GH-treated-girls-3-18y-2016.pdf>

<https://www.pwsausa.org/wp-content/uploads/2017/01/HC-GH-treated-boys-2016.pdf>

<https://www.pwsausa.org/wp-content/uploads/2017/01/HC-GH-treated-girls-2016.pdf>

Documentos adjuntos:

Bristol Stool Chart

Type 1		Separate hard lumps, like nuts (hard to pass)
Type 2		Sausage-shaped but lumpy
Type 3		Like a sausage but with cracks on its surface
Type 4		Like a sausage or snake, smooth and soft
Type 5		Soft blobs with clear-cut edges (passed easily)
Type 6		Fluffy pieces with ragged edges, a mushy stool
Type 7		Watery, no solid pieces. Entirely Liquid

Tipo 1 Bultos duros separados, como nueces (difíciles de pasar)

Tipo 2 forma de chorizo con pelotitas

Tipo 3 Como un chorizo con grietas en la superficie

Tipo 4 Como una salchicha o culebra, suave y blanda

Tipo 5 Porciones con márgenes de corte claro (pasan fácilmente)

Tipo 6 Piezas semisólidas con bordes irregulares, unas heces blandas

Tipo 7 Acuosas, sin piezas sólidas. Completamente líquidas.

Why is "Pace and Chase" important?

 <p>Sometimes when I eat, food gets stuck in my throat and I don't feel it.</p>	 <p>I take a drink after two bites so that all the food goes to my belly. This is called "Pace and Chase."</p>	 <p>Staff reminds me to take drinks. They care about me and want me to be safe.</p>
 <p>I ask for water when my first drink is empty.</p>	 <p>When I am done eating, I drink my "flush" to make sure there is no food in my throat.</p>	

¿Por qué es importante el "Pace and Chase" ("Marcar el ritmo y cazar")

A veces cuando como, la comida se atasca en mi garganta y yo no lo noto.

Tomo líquidos después de dos bocados para que toda mi comida baje al estomago. Eso se llama "Marcar el ritmo y cazar"

El personal de mi cuidado, me piden que tome suficientes líquidos. Se preocupan y siempre desean lo mejor para mi

Pido agua cuando mi primera bebida se ha acabado.

Cuando termino de comer, bebo mi "sorbo limpiador" para que la comida no se quede en mi garganta.



Registered Charity No. 1182873