

# IMPACTO DEL SÍNDROME

Permission for reprint courtesy of PWSA-USA

## ESTADÍSTICAS:

Basadas en las estadísticas de población de 1995, se estima que 1 entre 12 a 15.000 personas nacen con el SPW, lo cual equivale a unos 17.000 o 22.000 afectados en EEUU. De estos la Asociación Norteamericana sabe de 4.085 personas con SPW, lo que significa que 15.000 están sin diagnosticar y/o sin servicios de apoyo en los EEUU.

## EL NIÑO ADOLESCENTE

Los problemas para la personas que nacen con este síndrome son serios y graves. Un niño con SPW tiene que luchar contra el impulso por comer, contra un constante e insaciable apetito. Este impulso no se sacia con comida, el niño seguirá comiendo y buscando comida independientemente de la que haya consumido. Sufrirá una gran obesidad a menos que se le proporcione alguna intervención significativa.

Esta obesidad provoca serios problemas de salud, así como un ridículo a nivel social. El niño nace con hipotonía, lo que limita la capacidad para participar en actividades físicas normales.

Los aspectos emocionales son igualmente significantes, especialmente cuando el niño pasa a ser adolescente. Problemas como las crisis de cólera y las rabietas, alejan al niño de su familia y compañeros. Además el niño con SPW a menudo presenta dificultades con el habla y la comunicación, lo que tiende a aumentar esta frustración y el alejamiento.

Como resultado de todos estos factores, el niño con SPW, a menudo es obeso, frustrado, apartado de su familia, ridiculizado por sus compañeros, e incapaz de participar en las actividades normales de la escuela. Se convierten en seres aislados de la sociedad, el impacto sobre la víctima es grave, de hecho puede comprometer su vida.

## A continuación, mostramos una serie de citas recogidas de víctimas del Síndrome.

- Un niño de 8 años explicaba: *mi mano entra en el frigorífico y quiero pararla pero no puedo.*
- Un joven escribió: *tengo un montón de preguntas para Jesús, ¿hizo Dios los desiertos?, ¿es un pecado rascarse las heridas?. Algunas veces rezo para no engordar, quiero ser feliz, no quiero hacer cosas malas. Si no tengo novia y si no me caso, rezo por tener una en el cielo.*
- Un hombre joven escribió: *todos nosotros tenemos SPW. Siento que no somos humanos, los humanos tienen libertad. Nosotros no somos humanos porque no podemos tener niños, y si no somos humanos somos alienígenas. Si no somos humanos ¿donde está nuestro UFO?. Queremos ir a casa.*
- Un joven de 16 años gritaba a su madre: *Mama ¿por qué tengo que vivir de esta manera?*

## SOBRE LOS HERMANOS

Coger algo del frigorífico, o tomarse un bocadillo después de clase, es un lujazo que se pueden dar los vecinos. La mayor parte de ellos, aprenden a hacerse bocadillos a hurtadillas, a guardar la comida, y a tener que chivarse de su hermano o hermana si les ven con comida. Cuando se hacen mayores, los hermanos a menudo se avergüenzan de traer amigos a casa, debido a todos los cierres de los armarios, frigorífico, y a las imprevisibles rabietas de su hermano con SPW. Puestos que los niños con síndrome, cada vez viven mas tiempo y los padres se hacen mayores, nos estamos encontrando con hermanos adultos que presentan el problema de cómo cuidarlos.

1) SPW: Hechos respecto a los niveles de prevalencia. Whitman, 1997. SPW en una provincia rural sueca: aspectos epidemiológicos. Medicina evolutiva y neurología infantil. Akefeldt, Gilbert & Larson; el SPW en Noruega: Un estudio epidemiológico y mediosocial. En Suzanne Cassidy, SPW y otros desórdenes cromosómicos por delección de 15q, Springer-Verlag (1991).

A continuación presentamos algunos ejemplos sobre este tema.

- Hija con SPW de 13 años de edad. La madre está preocupada por su hijo de 16 años. Quiere que asista a la conferencia nacional para conocer a otros hermanos. La madre afirma: *tiene que vigilar a su hermana, cuando sale de la escuela, parece más un carcelero que un hermano.*
- La hermana pesa entre 158 y 180 Kg., vive con la madre que es enferma terminal. No se espera que la madre viva más allá de unos días. La madre dedicó su vida a la hermana, y la hermana no sabe que hacer con ella ahora. No tiene ayuda del exterior, la hermana dice: *me pone enferma no haber sabido de la existencia de la organización hasta ahora.*
- La hermana con SPW pesa 147 Kg. Pronto necesitará una silla de ruedas, y pronto perderá su colocación. Los padres murieron y no saben que hacer con ella. Su marido y ella han intentado cuidar de ella durante dos años pero no pueden con sus problemas.

### Sobre los padres.

Se puede considerar afortunados a los padres, cuyos hijos con SPW, han sido diagnosticados a edades tempranas. Estos padres no tendrán únicamente que enfrentarse a un dolor y a las preocupaciones de tener un hijo con múltiples discapacidades, si no también tendrán que enfrentarse a las historias horribles de niños de mas edad con el mismo síndrome. Las historias que aparecen en Internet, como aquella de la niña que pesaba 160 kg y se comía lo que sacaba de los cubos de basura, se les queda grabado para siempre. Miran a su lindo bebe, tranquilo, pequeño y en un principio el dolor y la preocupación les abrumba. Durante el primer año debido al débil tono muscular, irónicamente los padres tienen que luchar porque su bebe coma. Tienen que tomar decisiones en cuanto a la alimentación nasogástrica del hijo. Los bebes a menudo tienen conectado el oxígeno. El bebe necesita terapia pulmonar, terapia ocupacional y una terapia del habla (logopeda).

Cuando el niño es más mayor, lo esencial para los padres es la supervivencia del niño. Las cocinas se cierran bajo llave y son estrechamente vigiladas, las horas de la comida suponen una lucha continua, donde la hora de los postres es inaudita, horrible y el niño con SPW no deja de mirar como sus hermanos y padres comen, y la comida suele terminar con la inevitable expresión “no es justo”, y el comienzo de una rabieta. Una madre desesperada decía: lo que mas odio, es tener que dormir con la bolsa de patatas fritas bajo la cama. A medida que los niños van viviendo mas años, los problemas se van haciendo mas complejos.

Los siguientes son unos ejemplos, de las muchas, muchas llamadas que recibimos en la asociación diariamente.

- El hijo pesa 136 kg y tiene poca estatura. La pantorrilla media alrededor de 27 cm y ahora es mucho más grande. Tienen que cortar los pantalones por un lado para que se los pueda poner. Alcanza tal proporción que la grasa sobresale por sus tobillos, y no puede ponerse los zapatos. Quiere ir a la iglesia y cantar e en el coro, pero no tiene nada que ponerse. Los padres son mayores y luchan por cuidar de él. Creen que morirá antes de un año. El padre decía: *intentamos llevar una buena vida, pero tengo que preguntar a Dios ¿por qué? ¿por qué?*
- El hijo tiene 36 años y pesa 136 kg y mide 5 pies. Murió en Enero, se asfixió al intentar tragar una patata entera (la había cogido a hurtadillas y temía ser descubierto), tuvo que ser operado para quitársela, y durante 4 días estuvo conectado a un respirador antes de morir. El padre afirmo: *nos ha consumido la vida, hemos pasado nuestra vida intentando mantenerle lejos de la comida.* El padre decía que habían pedido una residencia, pero les habían contestado que no podrían pagarla, o que el hijo no se adaptaría bien. *Luchamos con el SPW durante toda nuestra vida, ahora nos queda vivir con la culpa.*
- Una hija con 20 años. La madre me llama para agradecerme la ayuda prestada para conseguir un sitio para su hija, y todo lo que mi apoyo ha supuesto para ella, decía: si no fuera por la colocación de..., *estoy segura que a estas horas habría habido un asesinato o un suicidio.*
- Hijo de 8 años con 56 kg de peso, acaba de ser diagnosticado. La madre tiene muchísimos problemas con el apetito insaciable de su hijo. Su marido murió hace 6 meses, tiene otros 2 hijos mas de 12 y 14 años. Mañana habría sido su 18 aniversario de casados, la madre tiene problemas de corazón y ya ha tenido 13 operaciones. Tiene artritis reumática, poco dinero, aun está pagando los gastos del funeral.
- Niño de 10 años con 109 kg. El director de la escuela llamó, la madre fue culpada de mal trato al niño debido a su peso. El niño roba y acumula comida, la madre no quiere hablar con nadie de estos problemas.
- Nieta de 18 años con 129 kg. La madre murió en un accidente de circulación cuando la niña tenía solo 1 mes. La abuela está en una silla de ruedas, tiene diabetes y artritis. El abuelo tuvo un ataque al corazón en febrero. La niña no fue diagnosticada hasta los 12 años. La niña ha sufrido abusos dos veces, cuando tenía 12 y 16 años.
- Hija de 24 años, pesa 82 kg, pero ha llegado a tener

1) Today's Health, 1976

113. No fue diagnosticada hasta los 18 años. La hija afirma que hay un trabajador en la residencia que abusa de ella. Fue despedido y la hija está de nuevo en casa, el marido acaba de morir, la madre tiene 64 años y esta sola con el problema. Quería saber como hacer con los cierres de la casa. Llamó a un cerrajero para que pusiera un cierre al frigorífico, pero taladró los tubos de freón y ha destrozado el frigorífico. La madre vuelve a llamarme por la tarde, la hija acaba de echar fuera al segundo hombre que viene a poner los cierres al congelador y al frigorífico.

- Hija de 29 años con 229 kg de peso. Nunca ha sido diagnosticada. Tiene todos los síntomas, incluso han intentado la reducción de estomago pero sin éxito. Cuando la madre vio un show en la televisión, lloraba de gratitud y descanso al descubrir que había un nombre para su hija.

- Stepson de 21 años con 181 kg. Tuvo un coma diabético. Coge la bicicleta y se va al Mcdonalds, cuando intentan impedir que coma hace cosas como afeitarse completamente la cabeza. Les ha estado visitando durante una semana pero no han podido dormir, temiendo que se marchara y fuera a robar comida.

- Hijo con 16 años y 140 kg. Acaba de ser oficialmente diagnosticado. Esconde comida por todos los sitios, se pone agresivo con la madre. Sacó un cuchillo e intento herirse a si mismo. Avergonzado de su pene pequeño y de su obesidad. Le miran por la calle y le señalan, no tiene vida social. Lloro y dice: *mamá porque soy así. No quiero ser así.*

- Hija 12 años y 61 kg. La hija fue sacada al pasillo debido a una rabieta, fue secuestrada y violada. Fue encontrada en el bosque por la policía, dijeron a la madre que no podían denunciar a la escuela. Fue expulsada estando en el primer grado. La madre acaba de ser denunciada a los servicios de protección del menor, por pedir al maestro que no diera leche ni galletas a su hija, sino una mera coca cola laight. El matrimonio sufre de estrés.

- Hijo con 25 años y 134 kg. Ha llegado a alcanzar los 198. Robó un paquete de Donuts, fue arrestado y llevado a los tribunales. Necesita ayuda. Hace 4 años se quemó el 25% de su cuerpo, en la escuela le habían enseñado que si había fuego debería pararse, tirarse al suelo y enroscarse. Se prendió fuego porque quería practicarlo. Todo el mundo lloraba mientras luchaban por conseguir coger una vía. Solo decía: *¿A qué hora es el almuerzo?*. Todavía están haciéndole injertos y tiene graves problemas debido al rascado.

- Hija de 46 años, 75 kg de peso y 5 pies de altura. Presenta problemas de conducta y relacionados con la búsqueda de alimentos. La madre afirma que siempre anda buscando comida y no duerme demasiado. El padre murió el año pasado, la madre tiene 60 años y problemas de salud. Pregunto como

lleva esta situación, y me contesta que esta viendo a un psiquiatra y esta sola.

- Hijo con 16 años. Cuando intenta impedir que su hijo como (ha alcanzado un peso peligroso), se vuelve agresivo con ella, la insulta y le tira cosas. El hospital dijo que si se negaba a llevar a su hijo a casa, la denunciarían por abandono.

- Hija con 17 años. La madre ha sido denunciada por maltrato, después de que su hija llamara al 911 por haberla encerrado en el sótano para impedir que saliera por la ventana, en mitad de la noche. La ultima vez que lo hizo eran la 4 de la mañana y robó comida. Su padre falleció, la madre lucha sola con los problemas.

- Hija en edad adolescente. La madre escribió para decimos lo agradecida que estaba por poder haber asistido a la conferencia con gastos pagados. Nunca habían estado en un hotel antes. Dijo: es algo que recordaremos durante los próximos años. Nos contó un incidente en la escuela cuando su hija se comporto muy maleducadamente, después cuando lo hablaban en casa la hija le decía: *que harías tu si todo el mundo tuviera donuts y te dieran una naranja con mal aspecto, y esperaban que se lo agradecieras.*

- Hija con 3 meses. Acaban de saber que tienen SPW. habían estado leyendo en Internet un montón sobre el síndrome, y están destrozados. El padre tiene muchas preguntas, la madre esta llorando y dice: *quiero que mi hija sea normal.*

- Hijo con 11 años. La madre acaba de leer la revista y se ha dado cuenta de que su hijo se ajusta a la descripción del SPW. Lloro con el consuelo de saber que hay una respuesta para todas las preguntas sobre su hijo. decía: *ha sido un infierno durante 11 años.* Recuerda aquella mañana que lo encontró sentado en la bañera cuando acababa de comerse 2 kg de helado. Robaba cajas de preparado para hacer pasteles, lo mezclaba con agua y se lo comía. Intento guardar bajo llave la comida, pero el rompía los candados. Se rascaba las heridas tanto, que la llamaron de la escuela y le dijeron que tenia que lograr que parara de hacerlo. Tiene todas las características.

- Hijo de 8 años. Madre llorando susurra al teléfono: *necesito ayuda.* Se levanta por la noche a por comida, sus rabiets son cada vez más continuas, y están apareciendo conductas obsesivo-compulsivas. Su profesor llamo la noche pasada y dijo que se sentía incapaz de poderle enseñar algo. La madre decía: *tiene que ser vigilado cada minuto.* Tienen una granja y trabajan todo el día, no saben como podrán seguir trabajando. Hoy el niño encerró algunos de los pollos en una caja hermética, y murieron. Cuando los encontró la madre solo pudo sentarse y llorar.



### Impacto médico del síndrome.

Cuando los padres escuchan el diagnóstico de SPW hay dos expresiones que suena como un manotazo. *Duración de vida y amenaza para la vida.* Debido al bajo tono muscular la alimentación de un bebé SPW, se convierte en algo muy estresante. Los padres han de aprender acerca de alimentación nasogástrica, las ondas G y las ondas nasogástricas... Los problemas respiratorios también son temas de preocupación. Además de investigar entre muchas de las terapias que pueden mejorar la calidad de vida de su bebé.

Actualmente la GH es como un gusano carísimo que cuelga enfrente de los padres, que promete mucho por mejorar la calidad de vida. Pero a un coste prohibitivo para la mayor parte de los padres, y que no siempre lo cubren las compañías de seguros.

El niño con este síndrome ha de enfrentarse no solo a aquellos asuntos en los que su vida este en peligro, sino también a problemas específicos del síndrome. Debido a un reflejo deficiente, muchos se han asfixiado hasta morir.

La alterada regulación de la temperatura, y el elevado umbral del dolor pueden causar la muerte debido a infecciones graves.

### A continuación se muestran ejemplos de llamadas recibidas en la oficina relacionadas con el impacto médico del SPW.

- Hijo de 4 años que pesa 43 kg. Esta en la UCI a *un paso de la muerte.* La obesidad ha producido una disminución de las vías aéreas altas, así como un aumento del músculo del corazón.
- Madre que encuentra a su hija de 3 años muerta. La autopsia revela que la niña tiene SPW. La muerte se debió a la apnea obstructiva del sueño relacionada con el peso, así como un hígado aumentado.
- Madre sufre y lamenta que los doctores no diagnosticaran a su hija antes.
- Hijo con 15 años que sufre de apnea del sueño cada vez que coge sobrepeso. Su corazón se ha parado en varias ocasiones, y ha tenido heridas derivadas del rascado durante 6 ó 7 años.
- Una residencia que pierde a sus dos SPW, en los últimos meses. Un joven se levantó en medio de la noche y comió tanto que murió.
- Un joven de 20 años murió de repente en un campamento. El personal del campamento no había recibido la preparación adecuada, y no supo responder a las quejas de dolor y a los vómitos del joven. Cuando el director lo encontró inconsciente en el suelo del baño, corrió en busca de la enfermera la cual dijo: *solo tienes que decirle que el desayuno está listo, y se levantará.* Cuando se aviso a la ambulancia, el joven ya había muerto.

### ¿Hay alguna esperanza?

Para los padres de un niño pequeño es una nueva época. Con un diagnóstico temprano, y un montón de ayuda, la vida promete un futuro mucho mejor. Esta mucho mejor descrito en las siguientes palabras de una madre:

### **Esperanza de vida y amenaza de vida. Todavía recuerdo con terror como me sentí cuando ley esas dos palabras, nada más recibir el diagnóstico de lo que le sucedía a nuestro bebé Erin, SPW.**

Quien había oído hablar del SPW. Tiene que ser un error, por supuesto que ella es débil, claro que ella duerme un montón, no sonríe mucho, pero que tiene eso que ver con la esperanza de vida. Puedo aceptar retrasos en el desarrollo, y puedo vivir con ellos. Los retrasos tienen que ver con el tiempo, y nosotros tenemos un montón, así que ¿de dónde se sacan eso del PW?.

### **Miedo, angustia, desconfianza al recibir un diagnóstico de SPW, están todavía tan presentes en mi como lo estuvieron el día que el doctor nos llamó para comunicarnos los resultados de los estudios.**

Muchas cosas han cambiado desde entonces, pero los recuerdos de aquel día los tendré para siempre. Fue realmente difícil para mí poder seguir al doctor en todos aquellos temas. Aquella información dibujaba para Erin un futuro negro y triste. Si estaba destinada a padecer los problemas de aquella lista, ¿tenía sentido que ella viviera?. Desde entonces he pasado innumerables horas buscando información sobre el SPW, hablando con otros padres, especialmente los de niños pequeños. Debido al diagnóstico temprano de Erin, y a las intervenciones a tiempo, ahora se que puedo esperar una vida diferente para Erin de aquella que una vez escuché. La investigación actualmente continua, y cada vez hará incursiones más importantes en los retos médicos y de conducta que se asocian al SPW. Esto no cambiara el diagnóstico ni los temas que ella tenga que afrontar, pero permiten a mí diseñar planes para que ella los afronte. **De esta forma mi actitud más positiva, aumenta las posibilidades de que la vida de Erin sea mucho más saludable y feliz. Ella no merece menos.**

No hay duda de que el SPW es un problema grave. Pero hoy en día tenemos tantos tipos de tratamientos al alcance, que no estaban disponibles hace solo unos pocos años, que tenemos que ser optimistas frente al futuro. Pidiendo vuestro apoyo esperamos tener conocimiento de los distintos tratamientos hoy disponibles. Queremos compartir nuestra alegría y nuestro dolor, queremos dar la mano a otros y que nos apoyen a cambio, sobre todo queremos decir que hay esperanza. Nuestras historias lo atestiguan, y esto es solo el principio. **Trabajaremos juntos para encontrar soluciones, de tal forma que algún día los padres no tengan la experiencia de escuchar: esperanza de vida o amenaza de vida. Tengo fe en que con la ayuda de la Asociación Norteamericana, ese día llegará.**

*Rachel Whitler Tugon (Mother of Erin Tugon)*