

ATENCIÓN MÉDICA PARA ADULTOS CON SÍNDROME DE PRADER-WILLI

Guía de evaluación para médicos
Una guía general para médicos

Aprobada por la Junta asesora clínica y científica (CSAB) de la Organización Internacional para el Síndrome de Prader- Willi (IPWSO) en enero del 2018

IPWSO relies on donations to support people with PWS and their families around the world. To find out more about our work and donate please visit us at www.ipwso.org/make-a-donation

ATENCIÓN MÉDICA PARA ADULTOS CON SÍNDROME DE PRADER- WILLI

Guía de evaluación para médicos

Aprobada por la Junta asesora clínica y científica (CSAB) de la Organización Internacional para el Síndrome de Prader- Willi (IPWSO) en enero del 2018

El síndrome de Prader-Willi (SPW) es un trastorno genético complejo y altamente variable con muchas manifestaciones y posibles complicaciones médicas y psiquiátricas, las cuales se tratan de manera más eficaz al comienzo de su desarrollo. Si bien los adultos con SPW pueden estar saludables, están en riesgo de complicaciones potenciales, las cuales se detallan en el documento adjunto Resumen de problemas de salud para especialistas del área médica. Por lo tanto, es sumamente importante que se sometan a evaluación clínica general y a análisis de sangre por lo menos una vez al año. Se recomienda realizar los exámenes que se indican a continuación durante las visitas médicas. La IPWSO es consciente que el acceso a servicios de salud y a especialistas puede variar considerablemente. En este documento se resumen las principales recomendaciones en materia de salud en el subentendido que los recursos estén disponibles.

El diagnóstico clínico del SPW debería confirmarse mediante pruebas genéticas. Basta una sola prueba genética (análisis de metilación del ADN) para obtener un diagnóstico de manera concluyente en más del 99 % de los casos.

Pauta de evaluación de antecedentes médicos:

- Medicamentos y dosis: ya no es necesario evaluar los medicamentos y las interacciones farmacológicas.
- Peso: evaluar cambios recientes y hacer una comparación con el último control.
- Entorno alimentario: acceso a alimentos en el hogar, el trabajo y otros lugares. Grado de supervisión. Intervenciones dietéticas.
- Actividad física y ejercicios: horas de rutina semanales.
- Dificultades respiratorias: falta de aliento con la actividad.
- Alteraciones del sueño: ronquidos, signos de apnea, insomnio, somnolencia diurna.
- Problemas gastrointestinales: reflujo, hábitos en el baño, estreñimiento y su tratamiento, recogimiento rectal (común en el PWS, que puede dar como resultado fístulas o infección).
- Orinarse en la cama: y posibles signos de infección del tracto urinario.

- Sexualidad, relaciones y educación: ciclos menstruales, anticoncepción en ambos sexos.
- Tendencia a rascarse la piel: puede causar infecciones.
- Estado mental, emocional y psicológico.
 - Problemas de comportamiento: por ejemplo, rabietas graves.
 - Hábitos inusuales: por ejemplo, perseverancia, comportamientos repetitivos, rasgos autistas.
 - Síntomas psiquiátricos: psicosis, trastorno del estado de ánimo, cambios graves en el comportamiento.
- Situación de vivienda: por ejemplo, ¿vive en su casa, con otros individuos con discapacidad intelectual o en un centro especial? Evaluar la situación social y financiera del paciente, y el conocimiento de los cuidadores acerca del PWS.
- Situación laboral o programa diario: ¿recibe educación y participa de un plan de actividades satisfactorias?

SE SUGIERE UN EXAMEN FÍSICO GENERAL QUE INCLUYA:

- Altura, peso e índice de masa corporal (IMC, kg/m²).
- Signos vitales: evaluar para saber si hay hipertensión o posibles arritmias provocadas por medicamentos.
- Dentadura: inspeccionar la dentadura para saber si hay signos de reflujo, rechinar de dientes o caries muy avanzadas.
- Auscultación cardíaca: evaluar insuficiencia cardíaca, cor pulmonale.
- Auscultación pulmonar: ventilación irregular, atelectasia
- Examen abdominal: pruebas de estreñimiento?
- Inspección de espalda y articulaciones: escoliosis, cifosis, anormalidades articulares?
- Edema en las piernas? Úlceras?
- Posición de los pies: necesidad de calzado especial?
- Examen dérmico: signos de rascado, llagas, infecciones?
- En varones, examen genital en búsqueda de criptorquidea (si presente, referir para evaluación quirúrgica)

ANALÍTICAS DE SANGRE (anuales o bianuales): recomendable análisis en ayunas a las 8 de la mañana, para lípidos, glucosa y actividad diurna de testosterona.

- TSH, T3 libre, T4 libre (es decir, pruebas de la función tiroidea)
- Hemoglobina A1c o glucosa en sangre en ayunas
- Vitamina D (25-DH), calcio, fósforo
- Hemoglobina y recuento de células sanguíneas.
- Na +, K +, creatinina (la hiponatremia puede sugerir una ingesta excesiva de líquidos o efectos secundarios de los medicamentos)
- Lípidos sanguíneos, colesterol, enzimas hepáticas.
- Hombres: testosterona, LH; Mujeres: estradiol, FSH (si no reciben tratamiento con hormonas sexuales)
- IGF-1: para aquellos tratados con hormona de crecimiento, confirmando dosis y cumplimiento

OTROS exámenes recomendados:

- Examen de oftalmología cada 2 a 3 años.
- Examen dental e higiene dos veces al año o con mayor frecuencia si es necesario
- Evaluación de la audición en personas con problemas de habla y mayores de 50 años.

Si es posible, también se recomienda lo siguiente:

- Evaluación realizada por un endocrino para evaluar la función hipofisaria / hipotalámica y el riesgo de diabetes.
- Evaluación por un médico genetista para garantizar que se hayan realizado las pruebas genéticas correctas y para
- asesoría genética para futuros riesgos de recurrencia para la familia.
- Dietista (o equivalente) cada 6 meses, asegurando el conocimiento de los requisitos de PWS
- Evaluación de fisioterapia de articulaciones, músculos y recomendaciones para actividades motoras.
- DEXA (para densidad mineral ósea y composición corporal) cada 3 años
- Estudios del sueño para evaluar la apnea del sueño central u obstructiva o la narcolepsia, si está indicado.

Tenga en cuenta:

Algunas otras condiciones pueden superponerse en los signos y síntomas con el SPW. Es óptimo asegurar que el diagnóstico sea correcto mediante pruebas genéticas. IPWSO puede ser de ayuda en la identificación de fuentes de diagnóstico.

Una fuente de información detallada sobre el diagnóstico, los síntomas, la evaluación y el manejo de SPW es GeneReviews:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1330/>

CUIDADOS MÉDICOS PARA ADULTOS CON SPW

Una guía general para médicos

Aprobado por el Directorio Clínico y Científico de la Organización Internacional del Síndrome de Prader-Willi (IPWSO) Enero 2018.

El Síndrome Prader-Willi (SPW) es un desorden genético complejo con amplia variedad de manifestaciones y alto riesgo de complicaciones médicas y psiquiátricas. Existen pruebas genéticas para confirmar su diagnóstico. Debido a una disfunción cognitiva y problemas de conducta, las personas adultas con SPW pueden tener dificultad para expresar como se sienten y no tienen la capacidad de describir la gravedad de signos y síntomas de su condición. Por lo tanto, una historia clínica adecuada obtenida de los padres o personal encargado de su cuidado, al igual que un examen físico completo es fundamental.

Gracias al aumento de conocimientos y mejor manejo del SPW en las últimas décadas, la expectativa de sobrevivencia de los adultos ha aumentado considerablemente, en particular cuando se mantienen bajo estricta supervisión con una dieta baja en calorías, aumento de actividad física y cuidados necesarios para prevenir o tratar complicaciones secundarias a la obesidad.

Una evaluación médica general por lo menos una vez al año es recomendada debido al gran potencial de complicaciones medicas que pueden presentarse. Desafortunadamente, problemas económicos, de transporte, escasez de servicios médicos generales y especialidades o las grandes distancias para lograrlo puede ser difícil en muchos casos.

Esta publicación resume los principales cuidados de salud que se recomiendan, una vez los recursos sean disponibles.

Manifestaciones clínicas comunes y/o severos:

- Disminución de masa muscular e hipotonía muy a menudo asociado con poca actividad física y por lo tanto disminución de las calorías requeridas. Aun con talla y peso normal la proporción de grasa siempre es mayor que aquella de la población en general.
- Impulso descontrolado y biológicamente determinado por comer excesivamente (hiperfagia) , produce un aumento excesivo de masa corporal que puede culminar en obesidad sin la supervisión estricta y constante de por vida.
- Obesidad severa sin control lleva a complicaciones incluyendo diabetes tipo II, hipertensión, insuficiencia respiratoria y cardíaca, apneas del sueño, hipercolesterolemia, cambios de piel, úlceras y problema de las articulaciones.

- Deficiencias hormonales tales como tiroides, hormona del crecimiento (HC) y hormonas sexuales pueden complicar aun mas la composición corporal y aumentar el riesgo de osteoporosis
- Problemas gastrointestinales incluyendo constipación crónica, reflujo, asfixia y riesgo grave de progresión a distensión gástrica, necrosis y finalmente ruptura gástrica letal puede presentarse en individuos con SPW a cualquier edad.
- Generalmente muchas personas con SPW no pueden vomitar y tienen un alto umbral del dolor y los problemas gastrointestinales pueden pasar desapercibidos. Poner atención y cuidado a quejas de dolor aún leves es recomendado. Síntomas de apendicitis o inflamación de la vesícula biliar por ejemplo pueden ser leves y necesitar intervención quirúrgica de emergencia.
- Rasguños de la piel, en algunos casos muy severa con infecciones sobre agregadas incluyendo en incisiones quirúrgicas que prolongan la cicatrización. Estas lesiones son usualmente desenlazadas por estrés.
- Rasguños del ano y el recto pueden ser graves hasta el extremo de producir anemia y confundirse con colitis o inflamación intestinal crónica si no se detectan temprano. Constipación puede algunas veces ser un factor desencadenante.
- Defectos de la columna vertebral como escoliosis, cifosis o combinación de ambas se puede ver en un 40-80% de los casos.
- Discapacidad mental y problemas de conducta, pueden ser moderado, pero con frecuencia son mas severos y requieren de asistencia y apoyo constante. (En particular cuando se refiere al control de sus alimentos).
- Psicosis y/o problemas del estado de ánimo, pueden surgir inesperadamente, siendo necesario una evaluación y manejo siquiátrico. Cambios de conducta repentinos o pérdida del apetito pueden ser signo de enfermedad física o siquiátrica.
- Problemas respiratorios son responsables por el alto índice de mortalidad en el SPW.