

## **ENFERMEDADES RARAS: SINDROME DE PRADER-WILLI.**

*(Rare Diseases:Prader-Willi Syndrome)*

**Luis Barañón Trujillo**

*Grado en Educación Primaria. Universidad de Jaén*

*Páginas 69-78*

*Fecha recepción: 1-05-2015*

*Fecha aceptación: 01-06-2015*

### **Resumen.**

*Este síndrome está catalogado como una enfermedad rara ya que afecta a un número muy reducido de nacimientos. Al ser enfermedad rara comenzamos hablando un poco sobre que son las enfermedades raras para posteriormente describir el SPW, las etapas evolutivas de estos niños y sus características, síntomas y una evaluación y como mejorar el SPW mediante la atención temprana.*

*Dentro del ámbito educativo y como objetivo de este proyecto debemos de conocer el SPW en el aula, las necesidades educativas especiales que precisan estos niños y cómo manejar su conducta.*

**Palabras clave:** *Enfermedades raras, Síndrome de Prader-Willi, necesidades educativas especiales, propuesta educativa*

### **Abstract.**

*This syndrome is listed as a rare disease because it affects a very small number of births. Being rare disease started talking a bit about rare diseases that are later to describe the SPW, the evolutionary stages of these children and their characteristics, symptoms and assessment and as PWS improved by early intervention.*

*Within the educational field and aim of this project must meet the SPW in the classroom, the special educational needs that these children need and how to manage their behavior.*

## Introducción.

Antes de hablar del Síndrome Prader-Willi (SPW) es conveniente hablar de las enfermedades raras ya que el SPW es una enfermedad rara y clasificada como tal. Según la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) se definen como: "Las enfermedades raras son aquellas que tienen una baja incidencia en la población. Para ser considerada como rara, cada enfermedad específica sólo puede afectar a un número limitado de personas. Concretamente, cuando afecta a menos de 5 de cada 10.000 habitantes". Sin embargo, las patologías poco frecuentes afectan a un número reducido de personas, ya que según la Organización Mundial de la Salud (OMS), "Existen cerca de 7.000 enfermedades raras que afectan al 7% de la población mundial, en total se estima que en España existen más de 3 millones de personas con enfermedades poco frecuentes" Según las definiciones tanto de OMS y la FEDER podemos llegar a la conclusión que un enfermedad rara será: Cuando afecta a un número limitado de personas, en Europa, si afecta a menos de 5 personas de cada 10.000 habitantes ya se puede hablar de enfermedad rara, tenemos que tener presente que son poco frecuentes y en su mayoría crónicas y muy complejas, alrededor de un 6% - 8% de la población está afectado por dichas enfermedades, son patologías de larga duración. Implican deficiencias de tipo sensorial, psíquico, motriz, físico... así de esta manera desde el sistema educativo se tiene que tener un compromiso para mejorar o potenciar las cualidades de cualquier alumno con estas enfermedades. *En cualquier centro escolar podemos encontrarnos con un alumnado que presenten algún síndrome o quizás el Síndrome de Prader-Willi, un síndrome muy poco común que afecta a 1 de cada 15.000 nacimientos.* La atención a las personas que padecen algún síndrome ha ido experimentando una evolución considerable a lo largo del tiempo. El trato que estas personas han recibido se basaba en el rechazo, exclusión o la compasión en el mejor de los casos. En la actualidad ese pensamiento ha ido evolucionando, existen multitud de fundaciones y asociaciones para personas con enfermedades raras o síndromes donde se encargan de ayudar e informar tanto a familias como a personal que lo solicite, dentro de las aulas el personal docente y alumnado están cada día más concienciado de las enfermedades raras o síndrome que pueden presentar sus compañeros. *Aunque poco a poco el pensamiento ha evolucionado la sociedad necesita un cambio de pensamiento por lo que debemos de sensibilizar a la población de las necesidades que presentan los niños con SPW y cómo pueden mejorar la vida de estos niños y en especial dar a conocer a las familias, y sobre todo a la comunidad educativa la enfermedad y las propuestas que se realizan para dichos niños tanto en las aulas como en su vida cotidiana.*

## Descripción del síndrome de Prader-Willi.

Según Albert, M. (2000) en su guía para las familias y profesionales, los doctores Suizos A. Prader, H. Willi y A. Labarth del Hospital infantil de la Universidad de Zurich en el año 1956 fueron los primeros en describir las características clínicas mediante un estudio en el cual observaron en nueve pacientes una obesidad excesiva, talla

baja y alteraciones en el lenguaje tras una etapa de hipotonía muscular pre- y postnatal, dando la impresión de una lesión cerebral severa. Cuando una persona nace con el SPW no depende ni de la edad de los padres, ni del transcurso del embarazo o de algún familiar que lo padezca como en algunas ocasiones se ha nombrado, simplemente es derivado de un error genético.

El origen del SPW está focalizado en una alteración genética de una región del cromosoma 15. De manera normal cada cromosoma está formado por dos copias genéticas, tanto de la madre como del padre. Cuando una persona padece SPW se produce una inactivación o pérdida en la región 15q | 1 -q13 del brazo largo del cromosoma 15, que es heredado por parte del padre y existe un cromosoma 15 con dos copias de las regiones q11 -q13, pero ambas procedentes de la madre. Para definir este, al igual que sucede con infinidad de síndromes tenemos que tener muy en cuenta que no todas las personas con SPW detectado tienen las mismas características ya que no se da con la misma frecuencia e intensidad, pero sí en mayor o menor medida. Según los doctores A. Prader, H. Willi y A. Labarth tras finalizar su estudio en el año 1956 definen el SPW como "Se trata de una alteración genética no hereditaria y poco común, no está relacionada con el sexo, raza o condición de vida, se da en el cromosoma 15 que afecta de manera irremisible al hipotálamo, y por tanto muchas de las funciones que éste regula se ven perjudicadas. Es un síndrome poco frecuente ya que se estima que su recurrencia es de 1 afectado cada 15.000 nacidos". El SPW presenta una disminución del tono muscular conocida como hipotonicidad, gran adicción por la comida, en ningún momento se sienten satisfechos, presentan un metabolismo vital diferente, sobrepeso, retraso madurativo y diversidad funcional tanto física, sensorial e intelectual. En los varones sus miembros genitales pueden estar poco desarrollados, el escroto puede ser hipoplásico. El desarrollo del vello sexual está presente tanto en niños como niñas y en las niñas es habitual la ausencia de menstruación primaria. En cuanto a la fertilidad no se ha conocido ningún caso ya que no existe ovulación en niñas ni espermatogénesis en niños. Las personas que presentan este síndrome tienen una alteración en el sueño, presentan un retraso en el sueño, se desvelan frecuentemente y fragmentan el sueño, estas anomalías no están asociadas a trastornos respiratorios pero sí presentan déficits en los mecanismos cerebrales implicados en la regulación del ciclo del sueño, se indican estos trastornos respiratorios ya que aparecen en la etapa del sueño dando lugar a una disfunción hipotalámica como ronquidos, taquipnea o apneas del sueño. Los rasgos físicos más destacados son cabeza estrecha, estrabismo, ojos almendrados, pies y manos pequeñas, piel y cabello poco pigmentado, saliva espesa, boca pequeña con labios finos dando lugar a boqueras desencadenando hongos o virus. Se han dado algunos casos donde las piezas dentales se retrasan y dan lugar a malformaciones.

### **Síntomas que presenta el síndrome de Prader-Willi.**

El Síndrome de Prader-Willi está compuesto por diferentes síntomas, según Garrot (2012), de la asociación Española para el síndrome de Prader-Willi(AESPW) en su

artículo El proceso de enseñanza-aprendizaje en personas con síndrome de Prader-Willi, hace una clasificación de los síntomas que presenta dicho síndrome.

- Falta de control de la ingesta
- Hipotonía o escaso tono muscular.
- Episodios de somnolencia diurna.
- Elevado umbral del dolor.
- Dificultad para vomitar.

### **Falta de control de la ingesta.**

Es el síntoma más destacado en el SPW, se debe a la afección del hipotálamo y constituye una realidad no educable que determinará en gran medida la falta de independencia a la que se verán obligados quienes padecen esta alteración. Según Garrot (2012) citando a L. Gourash y J. Forster en un artículo publicado por la International Prader-Willi Syndrome Organization, (IPWSO) hace una clasificación sobre una posible solución a partir de la seguridad alimenticia concretándolo en tres principios elementales:

- Sin duda: la persona sabe cuánta comida (control de la ración), qué clase de comida (anticipar el menú), y cuándo se servirá la comida (programación diaria).
- Sin esperanza: la persona sabe que no hay ninguna oportunidad de conseguir comida adicional; esto normalmente requiere el uso de cerrojos para asegurar la falta de acceso a la comida, la supervisión de áreas o situaciones de accesibilidad a la misma, y entrenar a los cuidadores en cómo manejar las oportunidades de la persona para coger, obtener, comerciar o manipular a otros para conseguir alimentos.
- Sin decepción: la persona no experimenta la decepción emocional debido a la falsa expectativa infundada que se habría creado respecto a la obtención de comida.
- Si a estas personas no se les controlase padecería una obesidad mórbida ya que la obsesión por la comida genera además de los problemas de peso, serios problemas derivadas por las expectativas y la frustración de las mismas, de tal manera debemos tener muy en cuenta en la relación al alimento:
  - Deben seguir una dieta hipocalórica perenne.
  - Es necesaria supervisión específica en el comedor y las horas no lectivas para que no puedan coger comida.
  - Los alimentos estarán siempre en un lugar controlado y de no accesibilidad para los afectados.
  - Dado que es imposible que ejerzan control sobre su necesidad de comer, no podremos ni debemos castigarles por ello.
  - Es imprescindible que las reglas en torno a la comida estén muy claras y que bajo ningún concepto sea posible negociar.
  - Jamás y bajo ningún concepto se castigará o premiará con comida. Lo único que conseguiríamos es crear inseguridad y fomentar la ansiedad.

Tampoco se concederá un "extra" sin haberlo pactado antes. Todo lo relacionado con la comida se circunscribe al ámbito espacio-temporal concreto que estipula el horario escolar.

- Lo mejor es restringir el tiempo dedicado a hablar de la comida. Si no, se fomenta la obsesión y en este aspecto pueden llegar a ser muy reiterativos, por lo que es importante controlar esta situación para no generarles.

### **Hipotonía o escaso tono muscular.**

En este caso nacen con esta dolencia, suele mejorar mediante la intervención fisioterapéutica pero no desaparece en totalidad. Son muy proclives al cansancio debido a su musculatura aporta poco esfuerzo físico. Presentan mala psicomotricidad tanto fina como gruesa y los ejercicios de equilibrio resultan muy complicados, la hipotonía hace que tengan un tono de voz muy nasalizado o elevado con frecuentes problemas respiratorios. Episodios de somnolencia diurna. El sueño se ve afectado, a pesar de que descansen las horas suficientes, esas horas no constituyen realmente un sueño reparador por eso se ve influenciado en las situaciones de la vida cotidiana sin remedio y si la tarea es monótona, repetitiva o se desarrolla en entornos muy silenciosos vuelven a caer en el sueño. Es importante gestionar este aspecto dentro del aula asumiendo que se trata de un síntoma no en ningún momento que sea por una actitud de falta de interés hacia el maestro o la materia.

### **Elevado umbral del dolor.**

Los afectados por el SPW no responden a la sensación dolorosa igual que el resto de la población, no es frecuente que sientan daño y si lo expresan es necesario comprobar su estado real ya que en ocasiones han soportado graves lesiones sin avisar de ello, esto dificulta su detención. Esta característica va unida al rascado de muchas zonas de su cuerpo, no notan el dolor y de rascan hasta ocasionarse lesiones, lo mejor es distraerlos para evitar su empeño. Son comportamientos auto-líticos asociados a la ansiedad y dan respuesta a la mala gestión de la misma, no están tratados con medicación ni ayuda psicológica para estas características, por lo tanto debemos preparar un plan de actuación de andar por casa teniendo una buena relación con el alumno, podríamos mandarle hacer algo para tener las manos ocupadas, así evitamos el rascado y evitar la repetición o prohibición, esto puede ocasionar un incremento del rascado.

### **Dificultad para vomitar.**

Es de vital importancia conocer este dato, puesto que pueden llegar a ingerir cualquier tipo de comida independientemente de que sea o esté apta para su consumo. No responden a los fármacos eméticos que se administran para generar el vómito, y el aumento de su dosis puede llegar a intoxicarlos sin conseguir la meta que se desea. El control del entorno es la única medida que podemos administrar para evitar que coman lo que no deben, extendiendo este control a las papeleras, pasillos y por supuesto mochilas de los compañeros que llegaran a abrir si la ocasión

se presenta, dado que como ya hemos señalado no pueden controlar su necesidad de comer.

### **Etapas del desarrollo del síndrome de Prader-Willi.**

Según Campo, J.A (2006) y Dr. Moris A. Angulo, IPWSO clasifican las etapas del desarrollo del SPW desde el nacimiento hasta la adolescencia y edad adulta siguiendo las características presentadas por el SPW.

#### **Periodo Neonatal**

Durante el periodo neonatal y los primeros meses de vida destaca la hipotonía que afecta a la zona de la nuca y el tronco dando lugar a serios problemas de alimentación. Debido a su hipotonía muscular no se mueven mucho dentro del útero de la madre lo cual genera presentaciones podálicas. Presentan dolicefalia (cabeza gorda) y un pecho pequeño, la frente es estrecha con un mismo nivel de la curva superior e inferior de los ojos, labios delgados con comisuras hacia abajo, saliva abundante, pene y saco escrotal pequeños en los niños e hipoplasia de los pliegues genitales internos y clítoris en las niñas, pies y manos pequeños, parte interna y lateral de las manos y pierna es recta, carece de la curva normal. Los niños con SPW son flácidos, con un llanto débil, presentan un tono muscular débil que está presente en todos los niveles del SPW y le produce dificultades para succionar el biberón durante las primeras semanas de vida, requieren técnicas especiales de alimentación.

#### **Periodo Infantil**

En este periodo las características que presentan son más fáciles de apreciar, el tono muscular empieza a mejorar en la edad infantil, ya no requieren de técnicas de alimentación especiales. Su mejoría motora ha aumentado pero sigue teniendo un retraso en comparación con niños normales. La articulación y la expresión del lenguaje presentan dificultad y un atraso del habla y tono agudo de la voz.

#### **Periodo de la Niñez.**

Este periodo se inicia a los 2-3 años de edad, aquí es donde se empieza a manifestar su aumento por el apetito y el excesivo peso para su edad, pueden empezar a hablar y presentan problemas de conducta sobre todo las rabietas o berrinches cuando se les niega el alimento excesivo. Estos niños tienen excesiva adiposidad (tejido grasoso) y disminuye la masa muscular, los problemas que tenían anteriormente en la articulación pueden persistir e incluso se da en algunos casos que estos niños presente autismo, somnolencia, pellizcarse a menudo, tolerancia al dolor o incluso disminución del crecimiento. Dentro del aula presentan problemas de aprendizaje con determinadas materias en especial matemáticas, escritura, memoria a corto plazo o la organización de pensamientos. La lectura o artísticas no suelen

verse afectadas. Cuando ingresan en la escuela presentan conductas inapropiadas como:

- Problemas para controlar el peso. La obesidad mórbida puede aparecer si el individuo no es estrictamente controlado, puesto que el apetito insaciable aparece normalmente entre los 2 y los 4 años. Hasta la fecha no se conoce de medicamentos o cirugía que pueda aliviar esta preocupación con la comida. La mayoría ganan peso a pesar de seguir dietas más bajas en calorías de lo que es la media. Son sorprendentemente rápidos y listos, a la hora de coger comida o robarla. Para reducir el estrés se recomienda que la comida sea guardada bajo llave. Todas las personas que se relacionen con él, en la escuela, familiares... deben estar informadas y colaborar con el control en el acceso a la comida.
- Aumento de los problemas de comportamiento. En los primeros años estos niños son normalmente alegres y cariñosos, pero a medida que crecen van apareciendo problemas de personalidad. Las rabietas y la terquedad son típicas, y pueden ser parte de la disfunción del sistema nervioso central.
- Dificultades de aprendizaje. El coeficiente intelectual está en los 70, pero puede llegar por debajo de los 40 o sobrepasar los 100.

### **Diagnóstico del Síndrome de Prader-Willi.**

Nuestra función en el aula no es solo la de ser maestro y transmitir unos conocimientos, si no también conocer y observar a nuestro grupo de alumnos, podemos tener en el aula un alumno con SPW no detectad, nuestro deber es observar a cada individuo con la intención de obtener la mayor información posible de ellos, aquellas personas que presenten un cierto número de síntomas clínicos, deberán someterse a un estudio genético. Según Jaime Prado presidente de la fundación en Chile de Prader-Willi, en su guía sobre SPW hace una clasificación de los criterios principales y secundarios para un primer diagnóstico del SPW

Criterios principales:

1. Hipotonía central neonatal e infantil, con succión débil, mejorando con la edad.
2. Problemas de alimentación en el lactante, necesitando técnicas especiales, con escaso aumento ponderal.
3. Rápido aumento de peso en función de la talla después de los 12 meses de edad, y antes de los 6 años, con obesidad central si no se interviene.
4. Rasgos faciales característicos: dolicocefalia, diámetro bitemporal estrecho, ojos almendrados, boca pequeña con labio superior delgado, comisuras bucales hacia abajo (son necesarios 3 o más rasgos).
5. Hipogonadismo: a) Hipoplasia genital (manifestada en varones por hipoplasia escrotal, criptorquidia, pene y/o testículos rudimentarios, y en las niñas por ausencia o grave hipoplasia de labios menores y/o clítoris). B) Maduración gonadal incompleta o retrasada con signos de retraso puberal después de los 16 años.

6. Retraso global del desarrollo psicomotor en menores de 6 años. Retraso mental de ligero a moderado o problemas de aprendizaje en niños mayores.
7. Hiperfagia, búsqueda y obsesión por la comida.

Criterios secundarios:

1. Actividad fetal reducida o letargo o llanto débil en el lactante, mejorando con la edad.
2. Problemas de comportamiento característicos: rabieta, arranques violentos, comportamiento obsesivo-compulsivo, tendencia a discutir y llevar la contraria; inflexible, manipulador, posesivo, terco, ladrón y mentiroso (son necesarios al menos 5 de ellos).
3. Somnolencia diurna, apnea del sueño.
4. Estatura baja para sus antecedentes genéticos sin tratar con hormona de crecimiento.
5. pigmentación diferente en piel y cabello en comparación con la familia.
6. Manos pequeñas (menos del percentil 25) y/o pies pequeños (menos del percentil 10) para su talla.
8. Manos estrechas con borde cubital exterior recto.
9. Anomalías oculares (miopía, estrabismo convergente).
10. Saliva espesa y viscosa, costras en las comisuras bucales.
11. Defectos de articulación del lenguaje.
12. Rascarse las heridas o autoprovocarselas.

### **Estimulación temprana.**

Según Balaguer P. asociación de Síndrome de Prader-Willi en Valencia, en su artículo sobre la estimulación temprana del SPW, dice que cuando hemos detectado el SPW y se cuenta con un diagnóstico claro gracias a los profesionales médicos, se debe de empezar a trabajar la estimulación temprana.

La detención del SPW como en cualquier síndrome es bueno diagnosticarlo lo más rápido posible y sobre todo en las primeras edades del niño así la evolución del niño se podrá empezar a ver en la etapa primaria e incluso infantil.

La estimulación temprana es un conjunto de actuaciones terapéutico-educativas dirigidas a favorecer, las primeras adquisiciones del niño, a ofrecerle la posibilidad de explorar, observar, memorizar, fortalecer su musculatura, de ir conociendo y adaptándose a su entorno, de ir creando unas relaciones afectivas que contribuyan al desarrollo de su personalidad.

La estimulación temprana o precoz es un trabajo de rehabilitación y fisioterapia continuo, en grupo. Las sesiones con los profesionales y la constancia son importantes, pero es fundamental que padres, hermanos y familiares aprendan la lección y cualquier interacción con el bebé sea un estímulo.

Según el síndrome de Prader-Willi: guía para las familias y profesionales, hace una clasificación de los aspectos que debemos desarrollar tanto en el nivel motriz y perceptivo-cognitivo y ejercicios a nivel del lenguaje y algunas nociones básicas para mejorar el desarrollo social y afectivo.

## **El síndrome de Prader-Willi en la escuela.**

Actualmente nos encontramos en los centros y sobretodo en las aulas "alumnos" con N.E.E de apoyo educativo, según la Ley orgánica 3/2006 de 3 de mayo de educación, donde dice que se requiere atención educativa diferente a la ordinaria:

- Necesidades educativas especiales (aquel que requiera, por un periodo de su escolarización o lo largo de toda ella, determinados apoyos y atenciones educativas específicas derivadas de discapacidad o trastornos graves de conducta).
- Dificultades de aprendizaje.
- Altas capacidades intelectuales.
- Haberse incorporado tarde al sistema educativo.
- Condiciones personales o de historia escolar.
- Haberse incorporado tarde al sistema educativo.
- Condiciones personales o de historia escolar.

Como profesionales de la educación debemos de conocer las necesidades y respuestas de los alumnos para una educación que tiene como principio la integración e inclusión social de " todos" los alumnos con necesidades específicas de apoyo.

La actual ley no habla de niños con "Síndromes" para ser destinados a una educación especializada pero si los incluye en los alumnos con necesidades educativas especiales, como una discapacidad.

## **Integración e inclusión escolar del alumnado con SPW.**

El principio de inclusión, equidad e integración educativa que defiende nuestra actual Ley Orgánica 2/2006, 3 de Mayo de Educación, (L.O.E), así como la reciente Ley 17/2007 de 10 de Diciembre, de Educación en Andalucía (L.E.A) los alumnos con síndrome de Prader-Willi, deben ser escolarizados en centros ordinarios, siempre que estos puedan dar respuesta ajustada a sus necesidades personales. El alumno son SPW, cuando se escolariza en el centro de Educación Infantil o Primaria se le realizara una evaluación psicopedagógica y un dictamen de escolarización que será llevada a cabo por el Orientador establecido por el Equipo de Orientación Educativa de la zona, en el caso de los Centros de Educación Infantil y Primaria (C.E.I.P) o por el departamento de Orientación en los Institutos de Educación Secundaria (I.E.S) que determine cuáles son sus necesidades educativas especiales, las ayudas y apoyos( humanos y materiales), determinando además, que modalidad de escolarización requiere para una adecuada respuesta educativa de calidad, que satisfaga sus necesidades educativas especiales establecidas en el D 147/2002, de 14 de Mayo, por el que se establece la ordenación de la atención educativa a los alumnos con necesidades educativas especiales asociadas a sus capacidades.

- Integración en aula ordinaria a tiempo completo.
- Integración en aula ordinaria con periodos de tiempo variable.

- Aula específica de educación especial.

### **Bibliografía.**

- Campo, J. A. (2006). Capítulo VIII ; *Síndrome de Prader-Willi*. En R. Pérez Gil, S. *Síndromes y apoyos: panorámica desde la ciencia y desde las asociaciones*.
- Muñoz., D. G. (1999). *Capítulo X: Comunicación, lenguaje y habla en SPW. El Síndrome de Prader-Willi: Guía para familias y profesionales* (págs. 131142).
- Eiholzer, U. (2006). *Síndrome de Prader-Willi*. Karger Medical and Scientific Publishers.
- Gálvez Bachot, V. M. (2009). El Síndrome Prader-Willi, *Revista Innovación y Experiencia Educativa*, número 16.
- Dykens, E. (2000). Trastornos obsesivos-compulsivos y otros problemas de Comportamiento en el Síndrome Prader-Willi. *The endocrinologist* (2000). 10:24-26S.
- Garrot, A. R. (2012) *AESPW, P. Comunicación en SPW*.
- Whitman, B. *Comprensión y manejo de los componentes psicológicos y de Comportamiento del Síndrome de Prader-Willi*. St. Louis University Department of Pediatrics & IPWSO.
- Junta, D. A. (2007). *Ley 17/2007, de 10 de diciembre, de educación de Andalucía*. Sevilla: BOJA, 252, 5-36.