

INFORMACIÓN PARA LA EVALUACIÓN DE
DISCAPACIDAD Y DEPENDENCIA EN
ENFERMEDADES RARAS



PRADER-WILLI
ASOCIACIÓN ESPAÑOLA (AESPW)

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA SÍNDROME DE
PRADER-WILLI

Aurora Rustarazo Garrot
Psicóloga AESPW

DISCAPACIDAD Y SÍNDROME DE PRADER – WILLI

“La discapacidad no debería ser un obstáculo para el éxito”

Professeur Stephen W Hawking

El Síndrome de Prader-Willi es una Enfermedad Rara muy compleja. Como todo síndrome es un conjunto de signos y síntomas, que no se dan en todas las personas con la misma frecuencia e intensidad, pero que no obstante impronta a todos los pacientes de determinadas características que merecen un análisis pormenorizado.

El principal problema con el que nos encontramos a la hora de realizar una correcta evaluación del grado de afectación de cada individuo, es la complejidad de la sintomatología y el amplio abanico registrado en las limitaciones que conlleva. En apariencia, muchas de las personas que padecen el síndrome que nos ocupa, son “normales” y el descubrir su situación real en el día a día o el grado en que su vida formativa, laboral (casi inexistente), y familiar se ven afectadas, se torna una labor complicada y de difícil resolución. Por eso, con el presente documento pretendemos hacer un recorrido por cada uno de los apartados que conforman la existencia de ésta complicada alteración y las vicisitudes que acarrea.

Algunas de las manifestaciones de este síndrome pueden resultar “engañosas”, ya que puede darnos la sensación de que la persona tiene capacidades que realmente no son lo operativas que cabría esperar, o bien puede parecer que su comportamiento responde a cuestiones educables, y por tanto no permanentes, haciéndonos olvidar que en realidad a toda su actuación, subyace un daño orgánico no modificable.

CONTEXTO

Según la OMS en su Clasificación Internacional de Deficiencias, Discapacidades y Minusvalías (CIDDDM), publicada en 1980, una discapacidad "es toda restricción o ausencia (debida a una deficiencia) de la capacidad de realizar una actividad en la forma o dentro del margen que se considera normal para un ser humano."

En la nueva CIF, discapacidad aparece como término baúl para déficits, limitaciones en la actividad y restricciones en la participación. Denota los aspectos negativos de la interacción del individuo (con una condición de salud) y sus factores contextuales (factores ambientales y personales).

El Real Decreto 1971/ 1999, de 23 de diciembre, de procedimiento para el reconocimiento, declaración y calificación del grado de discapacidad, establece en el Anexo I: "... normas para la evaluación de las consecuencias de la enfermedad, de acuerdo con el modelo propuesto por la Clasificación Internacional de deficiencias, discapacidades y minusvalías de la OMS." Y en su Anexo 1.A relativo a normas generales establece que "Las pautas de valoración no se fundamentan en el alcance de la deficiencia sino en su efecto sobre la capacidad para llevar a cabo las actividades de la vida diaria". Según este planteamiento, la minusvalía es la socialización de la problemática causada en un sujeto por las consecuencias de una enfermedad, manifestada a través de la deficiencia y/o la discapacidad, y que afecta al desempeño del rol social que le es propio.

En esta tesitura, y como más adelante se podrá comprobar, las personas que padecen el Síndrome de Prader Willi sufren serias dificultades cada uno de los días de su vida. Se trata de complicaciones importantes que se extienden a cada una de las funciones vitales que conforman al ser humano y que les otorgan características especiales desde su nacimiento. El desenvolvimiento educativo, social y laboral de una persona diagnosticada con este síndrome es un camino que no podrá recorrer sólo nunca, dado que la mayoría de la sintomatología que vamos a recoger en adelante, requerirá del apoyo y/o vigilancia de otro adulto que se responsabilice de su salud y comportamiento. No se nos ocurre mayor grado de minusvalía que requerir de alguien siempre a tu lado, para que puedas parar de comer todo aquello que veas o para

que evites lesionarte mientras te rascas o cuando te enfadas. No se nos ocurre mayor dificultad para relacionarte con lo demás, que no entender cómo se expresan o ser incapaz de interpretar su estado de ánimo. No se nos ocurre mayor dificultad que percibir cómo los demás aprenden con facilidad, mientras que tú no entiendes nada y te esfuerzas por conseguirlo con todo tu interés. No podemos imaginar un mundo más inhóspito que aquel que se modifica constantemente cuando tú no sabes interpretar los cambios, siendo así, tampoco se nos ocurre cómo poder subsanar estas dolorosas imposiciones, si no conocemos en profundidad cuáles son y lo que suponen en el devenir cotidiano de las PERSONAS CON EL SÍNDROME DE PRADER WILLI, esperamos que las líneas que siguen nos ayuden en el empeño de dilucidarlas.

DESCRIPCIÓN DEL COLECTIVO

El síndrome de Prader-Willi (SPW) es una alteración genética en el cromosoma 15 descrita clínicamente en 1956. Es un síndrome poco frecuente ya que se estima que su recurrencia es de 1 afectado cada 15.000 nacidos, y actualmente vinculados al movimiento asociativo de la AESPW hay 326 familias de todo el territorio Español, tanto de ámbitos rurales como urbanos; no siendo significativa esta diferenciación.

Hasta la fecha no se ha realizado un estudio epidemiológico fiable sobre la incidencia del SPW en España. No obstante, teniendo en cuenta que la proporción de población afectada por el SPW más utilizada en la bibliografía es la de 1 afectado cada 15.000 nacidos, podemos estimar con las cifras de población referidas por el Instituto Nacional de Estadística a fecha 1 de Enero de 2009 y publicadas en el BOE nº 309 de 24 de Diciembre de 2009, que en España hay 3.116 personas con esta dolencia.

Sin más preámbulos y teniendo como guía el Real Decreto 1971/1999 de 23 de diciembre de procedimiento para el reconocimiento, declaración y calificación del grado de minusvalía, pasaremos a enunciar la afectación que el SPW provoca en cada uno de los aparatos y sistemas que, el mencionado documento recoge:

Anexo 1 A

1- SISTEMA MUSCULOESQUELÉTICO

El problema óseo más habitual y complejo en las personas que padecen Síndrome de Prader Willi (SPW en adelante), es la escoliosis, suele iniciarse generalmente de forma precoz, no responde a tratamiento ortopédico y suele empeorar antes y durante la pubertad. La incidencia de la escoliosis, en el SPW es bastante alta (entorno al 30% en niños con edades inferiores a 10 años y hasta el 80% en niños mayores de 10 años) en comparación con la población general. El tipo de escoliosis que más se detecta presenta un patrón similar a la escoliosis idiopática, pero con la peculiaridad de la hipotonía, lo que implica que el comportamiento clínico y radiográfico de éstas curvas sea similar a las curvas neuromusculares.

A este respecto, el factor de mayor trascendencia en el síndrome que nos ocupa es la **Hipotonía**, las personas que padecen este trastorno nacen con la denominada hipotonía axial neonatal, por lo que requieren desde el inicio de sus días atención temprana y fisioterapéutica, a pesar de que consiguen mejorar este problema en parte en los primeros años de vida, este déficit les acompañará siempre, no llegando a poseer el tono muscular de una persona no afectada nunca. Las repercusiones de esta característica son trascendentales y serán mucho más vulnerables al cansancio físico, dada la escasa aportación de su musculatura al movimiento, tendrán menor movilidad generalizada y serias dificultades en psicomotricidad fina, además de menor fuerza en cualquiera de sus acciones que el resto de la población. Otra de las funciones vitales que se presentarán seriamente afectadas por este hecho es la función respiratoria que trataremos en el apartado correspondiente.

En relación a la pérdida sensorial, queremos resaltar otra característica trascendental en las personas con SPW, se trata de su elevado umbral al dolor, esta condición ha generado no pocos quebraderos de cabeza en el diagnóstico de lesiones y traumas, que han pasado desapercibidos en el paciente durante mucho tiempo al no ser éste consciente de los avisos que su cuerpo le daba. A partir de aquí fracturas de huesos o esguinces musculares se han descubierto, aunque resulte inverosímil, hasta meses después de que se hayan producido en algunas personas.

Señalamos también algunas alteraciones más del aparato músculo esquelético que son frecuentes:

- Mala alineación de miembros inferiores

- Displasia del desarrollo de la cadera

- Genu valgo

- Osteoporosis o disminución de la densidad mineral ósea, especialmente en las mujeres debido a la escasez de hormonas femeninas (estrógenos), y la menopausia prematura que muchas de ellas sufren en o tras la pubertad, y que requieren de un seguimiento continuado y el tratamiento con calcificadores y hormonas sustitutorias.

- Cifosis

- Pies planos

2- SISTEMA NERVIOSO

Tal y como se ha comentado en el apartado inmediatamente anterior, las personas con SPW padecen importantes afectaciones en el tono y la postura, viéndose incapacitadas para realizar ejercicios físicos básicos -como saltar con los pies juntos-, y padecerán además otras afectaciones como la alteración del equilibrio. La consecuencia inmediata de estas características es la elevada vulnerabilidad a caídas y golpes cuyas consecuencias, como también se ha mencionado ya, pueden permanecer ocultas para el diagnóstico y por tanto dificultar su tratamiento motivando el agravamiento de las mismas.

El sueño es otra de las funciones que se ven alteradas por el SPW, entre otras variables, queremos señalar dos relevantes por lo que tienen de incapacitantes.

1. Somnolencia diurna excesiva, asociada a un incremento de la cantidad y profundidad del sueño tanto diurno como nocturno. La somnolencia es consecuencia de la afectación de la arquitectura del sueño, que se caracteriza por retraso en el comienzo del sueño, despertares frecuentes durante el sueño, aumento del número de ciclos (REM-NOREM) y anomalías específicas en ambos (a los pocos minutos de dormir se pasa a REM y no a los 90 minutos aproximados como sucede en la población normal) . Son problemas al margen de lo respiratorio que responden a déficits de los mecanismos cerebrales implicados en la regulación del sueño y la vigilia. Esto conlleva de un lado, que el descanso nocturno no es del todo reparador, y que además durante el día caigan irremediabilmente en el letargo, con las consecuentes pérdida de atención, dificultad de concentración y disminución de la capacidad de alerta.

Es previsible que esta característica influya decisivamente en el proceso de enseñanza-aprendizaje o en el desarrollo de cualquier actividad laboral. Siendo también uno de los núcleos de conflictos en el entorno educativo o de trabajo, interpretándose este síntoma en ocasiones como falta de interés o voluntad. Lo mismo sucede en el ámbito social o de interacción personal.

2. Apneas relacionadas con obesidad o con la disfunción hipotalámica.

Se observa durante el sueño:

- Ronquido banal
- Frecuencia respiratoria más rápida.
- Paradas respiratorias: 10 segundos que implican parada respiratoria en sangre, sobrecarga cardíaca y alteraciones cardiovasculares asociadas a somnolencias diurnas.

3- APARATO RESPIRATORIO

Las complicaciones respiratorias estarán también presentes a lo largo de la vida de los afectados por este síndrome, y lo harán de distintas formas. Una vez más los factores que les predisponen a ellas se centran en la hipotonía muscular y las anormalidades hipotalámicas.

Soportan un mayor riesgo de problemas respiratorios, especialmente durante las infecciones de las vías respiratorias, difíciles de diagnosticar, -en ocasiones por la deficiencia en la regulación de la temperatura corporal que los acucia (a veces sufren hipotermia y en otros casos hipertermia)-. Como consecuencia de todo esto suelen padecer infecciones respiratorias de repetición o perdurables en el tiempo.

Además se detecta con frecuencia problemas de hipoventilación central provocada por un ritmo deficiente en la profundidad de la respiración, especialmente durante el sueño, llegando a influir incluso en la presión sanguínea en los pulmones si el problema es severo.

Pueden además padecer dificultades respiratorias por el reflujo estomacal crónico y la aspiración.

Y por supuesto, el mayor trastorno respiratorio viene de la mano de las apneas obstructivas y centrales, y todas las consecuencias que la reiterada falta de oxígeno tiene sobre el organismo. Se ven agravadas en los casos de obesidad, muy frecuentes en los adultos, pero también en ocasiones en las personas que se trata con GH, probablemente debido al estrechamiento que se produce en el canal de la faringe. No son pocos los casos en los que los afectados deben dormir haciendo uso de una mascarilla.

4- SISTEMA CARDIOVASCULAR

Los problemas cardiovasculares suelen ser una de las principales causa de muerte en SPW debido a la complicaciones que acarrea la obesidad. El sobrepeso y la hipotonía hacen de muchos adultos personas sedentarias, con severas dificultades de movilidad, frecuentes llagas y úlceras en las piernas que en bastantes ocasiones les confinan a intermitentes periodos de confinamiento hospitalario.

5- APARATO DIGESTIVO

Como se acaba de mencionar el mayor riesgo de salud que tiene una persona con el SPW es la obesidad, la ausencia del mecanismo de saciedad que sufren les hace dependientes de la vigilancia de otra persona todos los días de su vida. Nunca serán capaces por sí mismos de controlar la ingesta ya que a este comportamiento subyace un déficit fisiológico de origen genético que afecta a su hipotálamo. Junto con esta condición, cabe señalar que la obesidad que comporta este síndrome es diferente de la obesidad de la población general, en el caso que nos ocupa, el individuo genera mayor cantidad de masa grasa y menor de masa magra, al tiempo que su metabolismo consume menos calorías para realizar la misma cantidad de ejercicio que un organismo no afectado. Si a estos condicionantes sumamos la inactividad física que su hipotonía les impone, cabe prever que evitar el incremento de peso suponga un importantísimo y constante esfuerzo a las familias.

El horizonte de su salud se ve además empañado porque en ocasiones la obesidad llega a provocarles diabetes mellitus tipo II, especialmente en la edad adulta.

Otras características relacionadas con el aparato digestivo, son las siguientes:

-Hiposialia: Generan poca saliva y además bastante espesa, lo que conlleva dificultades, y por tanto la necesidad de supervisión, para la higiene dental. Son muy frecuentes los problemas de caries y rágadas bucales, que tienden a infectarse por la obsesión compulsión de rascado que la mayoría comparte. En muchos casos practican la rumiación de alimentos ya digeridos, con lo que el daño del esmalte dental, de caries y de complicaciones estomacales se incrementa considerablemente.

- Ausencia de vómitos: incluso con medicamentos eméticos que pueden ser ineficaces y en altas dosis tóxicos. Se incrementa por tanto el riesgo de intoxicación y la necesidad de vigilancia familiar, dado que las personas con SPW ingerirán cualquier tipo de alimento, en pro de su disfunción hipotalámica, independientemente del estado en que éste se encuentre o su cualidad comestible o no (pueden comer comida en mal estado, pinturas, preparados para

animales, y por supuesto alimento crudos sea cual sea su condición).

- Pueden sufrir dilatación gástrica aguda cuyo diagnóstico se complica por el consabido elevado umbral del dolor. De hecho pueden continuar comiendo a pesar de padecer una Gastroparesis (debilidad del estómago), ignorando el riesgo que supone continuar ingiriendo alimento con el estómago inflamado.

- Pueden llegar a provocarse la perforación de la pared intestinal por atracones si encuentran comida en abundancia y no están acompañados de alguna persona que les controle.

6- SISTEMA ENDOCRINO

La disfunción hipotalámica puede ser la responsable de muchos de los rasgos del SPW ya que entre otros, existe una insuficiente secreción de hormona de crecimiento (GH), originando un aumento de la masa grasa (MG), disminución de la masa magra (MM), talla baja, manos y pies pequeños, niveles disminuidos de IGF-I, por lo que requieren de tratamiento con GH exógena. La obesidad y el apetito sin control son aspectos característicos del SPW. La obesidad puede generar complicaciones tales como:

- Metabolismo de los Hidratos de Carbono: dar lugar a Diabetes Mellitus tipo 2, glucemia de ayuno alterada o intolerancia a Hidratos de Carbono. –
- Hipertensión Arterial.
- Dislipemias .
- Alteraciones respiratorias y óseas.
- Sedentarismo

En la esfera sexual, el Hipogonadismo se presenta tanto en la mujer como en el varón. El desarrollo puberal de estos niños generalmente no alcanza un estado adulto. Las niñas presentan hipogonadismo gonadotropo y además amenorrea primaria. La criptorquidia por ser tan prevalente en el SPW, hace que sea un excelente criterio diagnóstico, ya que se aprecia aproximadamente en un 90% de los pacientes. La causa probable es, al parecer, un déficit en la secreción de la hormona luteinizante (LH) y la hormona folículo estimulante (FSH) por parte de la hipófisis. La repercusión que estos condicionantes tiene sobre la autopercepción, la autoestima y su mundo relacional, es inevitablemente destructiva.

7- PIEL Y ANEJOS

Una de los comportamientos más observados en las personas con SPW, es el rascado de la piel (skin-picking). La topografía del rascado suele darse en brazos, cara y cuero cabelludo. Sin embargo, puede incluir el rascado rectal, nasal y la excoiación de la mucosa genital (arrancar el cutis o el epitelio, quedando la carne al descubierto). Estas conductas autolíticas que probablemente se ven favorecidas por el elevado umbral de sensibilidad al dolor y se incrementan, al producirse cambios en las rutinas diarias y consecuente irritabilidad. La supervisión y los controles del entorno son esenciales para reducir la cantidad de piel dañada, aun cuando la conducta continúe. La dificultad en su tratamiento tanto desde la perspectiva farmacológica, como desde el punto de vista psicológico es notable, obteniéndose pocos resultados favorables. En multitud de ocasiones la consecuencia directa son ulceraciones e infecciones de la piel que se eternizan en su curación por la persistencia e intensidad del rascado.

8- APARATO VISUAL

Dos son las alteraciones que fundamentalmente devienen del síndrome, la miopía y el estrabismo. Ambas aparecen en un porcentaje muy elevado de personas, pero la más incapacitante es la miopía que, generalmente continua aumentando a lo largo de toda la vida del paciente.

9- OÍDO, GARGANTA Y ESTRUCTURAS RELACIONADAS

Es una característica común, que posean la vía aérea estrecha y falta de desarrollo en la laringe y la traquea, como consecuencia son propensos a infecciones respiratorias de frecuente aparición que vienen a complicarse con la hipotonía y su repercusión en el oportuno ritmo de ventilación pulmonar.

10- LENGUAJE

Como en otras cuestiones sufren retraso en el desarrollo del mismo, pero aún cuando se instaure de forma correcta con el paso del tiempo, suelen mantenerse algunas alteraciones que dificultan la interacción personal y las posibilidades de expresión del individuo:

- Mantienen un retraso ligero o moderado en las habilidades fonológicas. Tendencia a la hipernasalidad causada por la hipotonía y la alteración de la función motora oral.
- El tono de la voz es habitualmente alto como consecuencia del alargamiento para compensar la hipotonía de los músculos de la laringe.
- Disfemia: que se agudiza en los períodos de estrés o de conflicto resultando altamente limitante en el proceso de enseñanza-aprendizaje y en la interacción social cotidiana.
- Dificultades para comprender deícticos, oraciones negativas e interrogativas.
- Se ignoran las distancias interpersonales en las conversaciones y no se respeta el turno de palabra.
- Perseveración: repetición excesiva de una conducta lingüística. Pueden repetir una pregunta o frase durante un extensísimo periodo de tiempo, mostrándose incapaces de alcanzar a comprender la respuesta que han escuchado. Son inagotables en la expresión de estas cuestiones de difícil manejo por parte del entorno, por lo que ésta es una disfunción del lenguaje que afecta seriamente al desenvolvimiento en el aula o en el puesto de trabajo.

11- RETRASO MENTAL

La mayoría de las personas que padecen el síndrome poseen una discapacidad cognitiva ligera o moderada, en esta sentido cabría prever que su grado de afectación a éste nivel fuera instruable y/o educable. Sin embargo lamentablemente y, partiendo de un enfoque neuropsicológico que prioriza los daños genéticos cerebrales y los déficits cognitivos y de aprendizaje, como determinantes claves del comportamiento en los/as afectados/as, podemos afirmar que sus dificultades se agudizan y son incorregibles partiendo del patrón de procesamiento cognitivo que les es impuesto por el daño hipotalámico que padecen. Por eso nos resulta de crucial importancia a la hora de evaluar sus capacidades intelectuales y de adaptación al medio tener en cuenta los siguientes déficits en sus funciones mentales:

Fallos en procesamiento secuencial: a la hora de aprender lo hacemos organizando nuestra tarea, así sabemos qué debemos hacer primero y qué después. Sin embargo en el SPW, ésta es una habilidad muy afectada, como consecuencia, su forma de aprender e interactuar se ve seriamente limitada.

Escaso desarrollo de estrategias de resolución de problemas: subsiguiente al déficit que acabamos de señalar. Si no se puede secuencializar lo que hacemos, no podremos sustituir "la parte" que no funciona a la hora de resolver un problema por otra más apropiada. Este es el motivo por el que dan una y otra vez la misma respuesta ante diferentes situaciones a resolver, a pesar de que la estrategia que emplean no les proporcione ningún éxito.

Metacognición débil: se traduce automáticamente en una gran inflexibilidad cognitiva. Es la causa de su carácter egocéntrico y sus dificultades para generar el aprendizaje significativo. Aprenden por repetición y de forma estereotipada, por lo que la generalización de sus adquisiciones se hace muy complicada.

Problemas de abstracción: que les sitúa en el nivel espacio-temporal aquí y ahora, siendo incapaces de entender valores sociales e interiorizar normas. En multitud de ocasiones descubrimos en su comportamiento social ausencia de pudor, comportamientos sexuales desinhibidos, hurto de objetos y otras acciones que dificultan profundamente la interacción personal. No comprenden la ironía y reaccionan mal a las bromas.

Problemas de atención/concentración (en relación directa con sus dificultades en memoria de trabajo), que les dificulta su desenvolvimiento en el aula y la comprensión y manejo de normas complejas cuando éstas necesitan de varios comportamientos para su correcto cumplimiento.

Déficits en la teoría de la mente, o lo que es lo mismo, dificultades para ponerse en el lugar del otro y por tanto empatizar. No perciben correctamente las emociones de los demás y conviven además con serias dificultades para expresar las suyas, por lo que las interacciones personales se vuelven complejas y poco reforzantes. No en vano se sitúa a este síndrome dentro del espectro del autismo. Una de las consecuencias en la dificultad para gestionar las emociones se concreta en el trastorno negativista desafiante que la mayoría de los adultos con SPW padece, sufriendo grandes explosiones de ira ante situaciones que los demás percibimos como normales. Son comportamientos incontrolables que generan distorsiones importantes en el ambiente del individuo. Estas alteraciones suelen producirse a lo largo de toda la vida del paciente aunque en la primera infancia se conceptualizan como rabietas, que no bastante dificultan la convivencia con el grupo de iguales y el proceso de enseñanza-aprendizaje.

Dificultad para “vivir los cambios”: todo lo señalado anteriormente pone de manifiesto la necesidad que estas personas tienen de desenvolverse en un ambiente controlado que minimice las consecuencias de sus daños cerebrales y les proporcione la seguridad de que “actuando como siempre en el mismo lugar de siempre” habrán acertado.

No es difícil entender que quienes tienen que funcionar dentro del complicado entramado social arrastrando estos síntomas, se vean expuestos constantemente a una fuerte carga de ansiedad. A menudo conviven con una gran frustración que no son capaces de manejar. Otras veces por las mencionadas deficiencias, son percibidos como irascibles, tozudos, impulsivos y protestones a ojos de los que les rodeamos. No obstante **es imprescindible señalar de nuevo que todo es consecuencia de sus patrones neuronales y sus afectadas capacidades de aprendizaje.**

El conocimiento de los mismos nos proporcionará las estrategias para realizar el abordaje más oportuno. Expresan su frustración en muchas ocasiones, a través de conductas agresivas y

heteroagresivas de carácter verbal y físico. La consecuencia inmediata de éste patrón comportamental es la exclusión y marginación del grupo de iguales y el resto de la sociedad.

En las relaciones humanas estamos en constante negociación con el otro, percibiendo y elaborando una respuesta acorde al entorno en función de lo que estamos procesando. Para ello es indispensable ser buen observador, tener una buena memoria a corto plazo, modificar nuestra posible respuesta a partir de las deducciones que extraemos de forma automática, y resolver los posibles problemas que van surgiendo en la interacción social, cuando nuestra forma de actuar no responde a las expectativas que evaluamos en los demás. Es decir, ponemos en práctica y al servicio de nuestras relaciones, una amplia gama de habilidades que se corresponden con la mayoría de los déficits que sufren las personas con SPW.

Esto genera que padezcan una seria situación de aislamiento social y se vean abocados a convivir con la soledad, limitando muchas veces su interacción a los componentes de la familia o a personas mucho más jóvenes que ellos (casi siempre niños).

En el desarrollo humano, especialmente a determinadas edades, el grupo de iguales se hace indispensable. Los afectados por este problema están obligados a prescindir de él, por lo que la función de modelaje que los coetáneos tienen en cada uno de nosotros no se satisface y sus habilidades sociales lejos de enriquecerse y desarrollarse, se atrofian y estereotipan estrepitosamente.

12- ENFERMEDAD MENTAL

La comorbilidad del SPW con otras alteraciones es elevada, haciendo un breve resumen podemos señalar que se encuentran dificultades asociadas de diversos tipos, en mayor medida que en la población global. El problema fundamental a la hora de ofrecer tratamiento, es la dificultad que los especialistas encuentran en general a la hora de analizar el psiquismo de las personas con discapacidad intelectual, debido a la ausencia de pruebas diagnósticas adaptadas a esta característica cognitiva. A pesar de eso, o precisamente por eso es importante tener en cuenta los siguientes aspectos a la hora de evaluar la capacidad que una persona con SPW tiene para desenvolverse con soltura en la vida diaria:

Trastornos psicóticos

La prevalencia de síntomas psiquiátricos es alta entre los pacientes con SPW. Se ha descrito una elevada frecuencia de trastornos psicóticos por varios autores, observándose que este tipo de trastornos son mucho más frecuentes en los pacientes con SPW por disomía uniparental materna, sugiriendo la existencia de un fenotipo psicopatológico propio de la misma. La clínica es característica y se ha denominado de formas diversas, como, por ejemplo, psicosis cicloide. Se caracteriza por una edad de comienzo temprana y recidivas frecuentes.

Trastornos afectivos

Los trastornos afectivos como depresión, distimia y ansiedad son también más frecuentes en el SPW, pero parecen relacionarse más con las dificultades relacionales que con el síndrome en sí. Su nivel de aislamiento social, la ausencia de sensación de saciedad, la dificultad para vivir los cambios y la baja autoestima que soportan generan que su mundo afectivo aparezca seriamente afectado. De otro lado diversos estudios sitúan a este síndrome dentro del espectro del autismo, tal y como apuntan las dificultades que padecen para reconocer y expresar las emociones, y sus considerables déficits en teoría de mente y en la capacidad para empatizar.

Trastornos obsesivos-compulsivos

Extremadamente frecuentes en las personas con SPW, tal vez sea la alteración que más complica su devenir cotidiano, resultando, además, ser un problema resistente a los tratamientos farmacológicos y conductuales en la mayoría de los casos. Vamos a detallar algunas de las que más se presentan:

- **Obsesión compulsión de ingesta:** este síndrome altera el funcionamiento del hipotálamo, una sección del diencefalo cuyas funciones incluyen, entre otras, el control del apetito lo que provoca que carezcan de sensación de saciedad. La observación clínica y algunos trabajos de investigación, han demostrado una diferencia entre "sensación de hambre" y "falta de saciedad. Un error muy común es pensar que la búsqueda incesante de "comida" se debe a un "hambre excesiva". La alimentación de las personas con SPW necesita estar supervisada constantemente, además de seguir una dieta estricta. Uno de los aspectos más importantes a tratar es el hábito alimenticio.

Por estos motivos – por la falta de sensación de saciedad y las características metabólicas que tienen las personas con este síndrome – se debe prestar especial atención a la COMIDA, y hay que saber que:

- × NUNCA se castigará o premiará con la comida: No se trata únicamente de la ganancia de peso; si no de algo mucho más importante: la ansiedad, estado de nerviosismo y angustia que les produce generar expectativas sobre la posible consecución de alimentos.
- × Es necesaria supervisión específica en el comedor y las horas no lectivas para que no puedan coger comida (en el recreo, las papeleras son una tentación constante)
- × Los alimentos estarán siempre en un lugar controlado y de no accesibilidad para los afectados. Esto les proporcionará una sensación de tranquilidad, dado que no podrán generar expectativas sobre sus posibilidades de obtener comida. De hecho en la mayoría de los hogares la cocina y otros lugares en los que se almacena comida, deben de estar cerrados bajo llave.
- × No son capaces de tener autocontrol en lo que se refiere a la comida y no podemos castigarles por no tenerlo (si

tienen oportunidad no nos quepa la menor duda de que van a comer).

Tenemos que tener en cuenta que gran parte de las dificultades en la autonomía funcional se derivan de esta incapacidad de autocontrol por lo que se plantea que la única manera de gestionar con éxito este síntoma parte de los principios de SEGURIDAD ALIMENTARIA.

Un artículo publicado por la International Prader-Willi Syndrome Organization, lo concreta en:

- * *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 que sabe que no hay ninguna oportunidad de conseguir comida adicional; esto normalmente requiere el uso de cerrojos para asegurar el no acceso a la comida, la supervisión de áreas o situaciones de accesibilidad a la comida, y entrenar a los cuidadores en cómo manejar las oportunidades de la persona para obtener alimentos.
 - * *sin decepción*: la persona no experimenta una decepción emocional debido a una anticipación falsa o a una expectativa infundada respecto a la comida.
-
- ***Obsesión compulsión de rascado***: Ya se ha mencionado en apartados anteriores. Muy resistente al tratamiento y combinada con el elevado umbral del dolor propio del síndrome ocasiona la ulceración de la piel y la proliferación de infecciones cutáneas, especialmente en las zonas corporales que quedan al descubierto, la cara, los brazos, y en ocasiones las piernas. Puede extenderse al recto o generar la excoriación de la mucosa genital.
 - ***Lentitud obsesiva primaria***: en general todos padecen un marcado enlentecimiento de las funciones mentales y por tanto comportamentales. Pero junto a esto, aparece un tipo de obsesión pura, especialmente en determinados momentos del día o acciones rutinarias, como el vestido o la higiene personal, en los que las personas con este síndrome quedan por largos periodos temporales literalmente suspendidas, inmóviles durante largos espacios de tiempo en los que presumiblemente están rumiando conversaciones y situaciones pasadas, lo que les introduce en un bucle que genera que actividades

automáticas se eternicen ocasionando serios problemas de puntualidad y de gestión del tiempo, por lo que muchos de ellos han tenido problemas en centros escolares, entidades deportivas y en cualquier actividad que esté sujeta a un horario preciso. Cuando se intenta extraer al afectado de este círculo vicioso, suelen aparecer comportamientos iracundos y oposicionistas.

Trastornos de Comportamiento Perturbador y Déficit de Atención: especialmente el *trastorno oposicionista desafiante* muy recurrente en los adultos, que se inicia en la infancia como profundas y persistentes rabietas, y que cursan con autoagresiones y heteroagresiones verbales y físicas en numerosas ocasiones. Son fruto de sus dificultades para asumir los cambios y la escasísima tolerancia a la frustración. De forma que la única manera de afrontarlas es el control ambiental, es decir la prevención a partir de un entorno estructurado y predecible que les proporcione calma y sensación de seguridad, por lo que en muchos casos la interacción en los centros educativos y de trabajo se hace casi inviable.

La sintomatología que hemos recogido en las líneas superiores pone de manifiesto el amplio grado de afectación de la cotidianeidad, dado que como consecuencia de la necesidad constante de comer se producen hurtos, búsqueda de alimentos en la basura, problemas graves de comportamiento, lo que lógicamente limita la interacción social de forma considerable.

Son muchas las minusvalías cuyas dificultades llevan implícita una pérdida importante de la autonomía personal, pero es en el SPW donde observamos una compleja limitación multicausal, y por tanto con consecuencias en muchas de las áreas personales de los seres humanos que las padecen. A este respecto queremos señalar que de acuerdo con los tipos de minusvalía que en la actualidad se recogen, las personas que lo padecen se ven afectados en los cuatro grupos clasificatorios: minusvalía física, minusvalía psíquica, minusvalía sensorial y minusvalías asociadas. Pese a que la discapacidad que padecen es intelectual, al no tener en cuenta que presentan minusvalías en todos estos ámbitos, no tenemos una visión global de las capacidades y dificultades de las personas que lo padecen

A grandes rasgos, estas son las afectaciones que padecen quienes sufren el Síndrome de Prader Willi, hemos encontrado multitud de casos en cuyos procesos evaluativos se han ignorado numerosas sintomatologías de las recogidas más arriba, y que en definitiva, **acaban siendo en su conjunto seriamente incapacitantes e incompatibles con la autonomía funcional del individuo.** En muchas ocasiones se hace un diagnóstico global en función, por ejemplo del índice del Cociente Intelectual, que en el caso de esta alteración no puntúa demasiado bajo, otorgándose un grado de minusvalía proporcional a este dato. Sin embargo somos conocedores de que personas con otras afecciones que cursan con mayor discapacidad intelectual que el SPW, tiene mejores posibilidades de inclusión social y adaptación laboral y formativa.

Por eso queremos señalar la relevancia que tienen otras cuestiones anexas al síndrome, y que suponen una barrera infranqueable si no se consideran en su justa medida, por eso queremos adelantar una tabla resumen con lo que consideramos necesario contemplar a la hora de desarrollar una oportuna

evaluación del individuo, y solicitamos que tal y como recoge el Real Decreto que rige esta cuestión, se haga “teniendo en cuenta la afectación del paciente para las actividades de la vida diaria”, que en el caso que nos ocupa son muchas e intensas.

CUADRO RESUMEN DE ALGUNAS AFECTACIONES A TENER EN CUENTA EN LA EVALUACIÓN

APARATO MÚSCULOESQUELÉTICO

- Escoliosis (no responde a tratamiento ortopédico y se agudiza antes y durante la pubertad)
- Hipotonía axial neonatal: acompaña al paciente a lo largo de toda su vida, afectando seriamente casi la totalidad de las funciones vitales.
- Déficit sensorial: Elevado umbral del dolor (dificultad el diagnóstico de enfermedades y compromete la autonomía funcional)
- Osteoporosis (especialmente intensa en las mujeres que padecen el síndrome).

SISTEMA NERVIOSO

- Afectación al tono y la postura (elevada vulnerabilidad a los golpes y caídas, lo que se complica con el elevado umbral al dolor).
- Déficit en psicomotricidad fina a lo largo de todo el periodo vital.
- Somnolencias diurnas y periodos alternos de letargo (interfieren en el proceso de enseñanza-aprendizaje y en la capacidad de concentración).
- Apneas durante el sueño

APARATO RESPIRATORIO

- Muy propensos a las infecciones de repetición de las vías respiratorias (complicado diagnóstico por las alteraciones de la temperatura corporal, pueden padecer hipotermia o hipertermia).
- Hipoventilación.
- Apneas obstructivas y centrales.

SISTEMA CARDIOVASCULAR

Los problemas cardiovasculares son la primera causa de muerte en las personas con SPW debidos a la obesidad.

APARATO DIGESTIVO

- Obesidad
- Hiposialia
- Rumiación
- Riesgo de ingesta de alimentos no comestibles
- Ausencia de vómito (los medicamentos eméticos no son eficaces, en dosis elevadas pueden llegar a ser tóxicos).
- Casos de dilatación gástrica aguda sin que conlleve en el paciente la interrupción de la ingesta.
- Gastroparesis
- En ocasiones, riesgo de perforación de la pared intestinal por atracones.

SISTEMA ENDOCRINO

- Insuficiencia de la Hormona de crecimiento.
- Hipogonadismo

PIEL Y ANEJOS

- Rascado de la piel: brazos, cara, cuero cabelludo, en ocasiones, ano (provocando hemorragias en los casos más graves), y excoriación de la mucosa genital.
- Ulceración e infección de heridas por contacto.

APARATO VISUAL

- Miopía que incrementa con la edad.
- Estrabismo

LENGUAJE

- Retraso en el desarrollo.
- Disfemia.
- Perseveración.
- Dificultad en la comprensión de deícticos, oraciones interrogativas y negativas.

ENFERMEDAD MENTAL

- Mayor prevalencia de trastornos psicóticos y del estado de ánimo que en la población "normal".
- TOC: * Falta de control de la ingesta * rascado * enlentecimiento obsesivo primario.
- Trastornos de Comportamiento Perturbador y Déficit de Atención. : Trastorno oposicionista desafiante.

RETRASO MENTAL

- Discapacidad intelectual.
- Seria afectación de las órdenes ejecutivas.
- Características cognitivas específicas (no educables y seriamente incapacitantes y que conciernen una forma especial de interacción con el entorno y los procesos educativos y de socialización):
 - fallo en el procesamiento secuencial.
 - escaso desarrollo estrategias de resolución de problemas.
 - metacognición débil.
 - problemas de abstracción.
 - dificultades de atención/concentración.
 - déficits en teoría de mente.
 - dificultad para vivir los cambios
 - escasa tolerancia a la frustración.
 - dificultades de aprendizaje significativo.
 - falta de comprensión de las normas sociales implícitas.
 - interacción social que se circunscribe a la familia o personas con menos edad que el afectado.
 - Complicaciones en la comprensión y gestión emocional.

Anexo 1 B

Factores Sociales Complementarios

“La discapacidad se define como la desventaja social de un individuo afectado por una deficiencia o limitaciones en su actividad. Surge, pues, en la relación de la persona con el medio, en los obstáculos culturales, materiales o sociales que le imponen una integración adecuada en la sociedad”. (Introducción Real Decreto, Anexo 1B).

1. FACTOR FAMILIAR

La llegada a la familia de una persona con síndrome de Prader-Willi, supone además de la necesidad de aceptación, una reestructuración general de las relaciones familiares, de pareja y con el entorno.

En la primera etapa del síndrome la necesidad de ofrecer al pequeño afectado apoyo a nivel médico y profesional, genera que, en multitud de ocasiones, las familias no dispongan del tiempo necesario para relacionarse de forma fluida. El apoyo a otros posibles hijos o las interacciones sociales más básicas se ven drásticamente recortadas debido a la necesidad de atender a un bebé que ni siquiera posee el tono muscular imprescindible para succionar y alimentarse o que padecerá de apneas durante el sueño y por tanto requerirá de la vigilancia adulta de continuo.

La atención temprana es crucial, motivo por el cuál las visitas a especialistas serán constantes y los requerimientos sanitarios fuertemente exigentes para que el/la niño/a con SPW pueda mejorar su estado, de forma que gran parte del día gira en torno a los ejercicios que se deben de realizar en el entorno hospitalario o en el hogar diariamente, para que se consigan logros a nivel psicomotor por mínimos que éstos sean.

Con el paso del tiempo, y a pesar de que se produce una importante mejoría en el grado de afectación hipotónica, las complicaciones siguen creciendo, la falta de saciedad hace su aparición, y a partir de los dos años, tienen que controlarse los hábitos alimenticios: la cocina permanecerá cerrada, se conocerá el

aporte calórico de todos y cada uno de los alimentos que van a formar parte de la dieta del enfermo, se controlará exhaustivamente el peso y se intentará obtener el apoyo de la familia más amplia, que cómo no ha vivido el proceso global, no entenderá demasiado bien la necesidad de restringir tanto y de forma tan radical la alimentación del niño.

Esto hace que el círculo en el que los padres pueden confiar, se estreche hasta el punto de que las relaciones con otros familiares se extinguen por completo, y que el resto de redes sociales acabe también por desaparecer, debido a que la familia dispone de escaso tiempo de ocio o interacción social como consecuencia de la complejidad de cuidados que debe otorgar al paciente SPW.

Si hay hermanos, la atención a todos ellos con sus diversas necesidades se hace extremadamente complicada, amén del mantenimiento de los hábitos de alimentación saludables de unos y otros. Teniendo en cuenta la falta de saciedad que les acompaña, compatibilizar esta diferencia en la mesa genera altercados y problemas cotidianos con demasiada frecuencia.

Cuando además los problemas comportamentales y de interacción con el entorno empiezan a surgir, la situación familiar tiende a volverse aún más compleja. Las rabietas, las dificultades para afrontar los cambios, la discapacidad intelectual, la falta de conocimiento del síndrome por la sociedad en general, provocan en los familiares de personas con síndrome de Prader-Willi fuertes dosis de ansiedad y a menudo trastornos depresivos, circunstancia que se acentúa por las ya mencionadas dificultades de interaccionar con otras personas fuera del entorno del hogar, que comprendan por dónde están pasando.

2. FACTOR ECONÓMICO

A raíz de la dedicación y vigilancia que alguien con este síndrome precisa, es obvio plantearse la dificultad que las madres encuentran para conciliar su vida familiar y profesional. Por este motivo muchas se ven obligadas a abandonar –al menos en diferentes temporadas- la vida laboral, por lo que los ingresos familiares se ven seriamente disminuidos. Además de las repercusiones anímicas que esta circunstancia conlleva para ellas.

Debemos también tener en cuenta que a lo largo de toda su vida, las personas SPW van a requerir multitud de apoyos especializados, además de tener la obligación de realizar ejercicio físico a diario, lo que supone, generalmente, una prominente inversión monetaria privada, dado que el entorno público y social no consigue dar respuesta a todas las necesidades que esta enfermedad acarrea.

3. FACTOR LABORAL

Junto a lo que acabamos de apuntar no podemos dejar de anotar que las personas Prader Willi (al menos la inmensa mayoría), no formarán parte nunca del entorno laboral. Los que realizan alguna actividad en su vida adulta lo hacen en centros ocupacionales que rara vez pueden adaptar sus instalaciones a las necesidades de control del entorno y del alimento que necesitan nuestros pacientes. Todos estos centros están dotados de muchas adaptaciones físicas en sus instalaciones, afortunadamente, para facilitar el acceso o el desenvolvimiento de las personas afectadas por discapacidades físicas de diversa índole, sin embargo no sucederá lo mismo con las posibilidades de acceso a la comida, por ejemplo, motivo por el que los problemas comportamentales y las faltas son comunes en las personas con el síndrome que desempeñan su actividad en este tipo de instituciones, dado que necesitan tener un control absoluto de su acceso a la comida para no generar expectativas que después pongan a prueba su escasa tolerancia a la frustración.

Otras características del síndrome como la escasa memoria de trabajo, la excesiva somnolencia diaria, las obsesiones compulsiones, el rascado o la insoslayable rigidez mental que los hace incapaces de adaptarse a los cambios, también influyen decisivamente en que no sean candidatos oportunos a un puesto de trabajo, si no es en entornos laborales protegidos de forma muy específica.

4. FACTOR CULTURAL

En el entorno escolar, en parte por desconocimiento de los síntomas de la enfermedad, en parte por las dificultades que conlleva la integración real, es muy extraño que alguno de ellos consiga el graduado en ESO. Esto es especialmente llamativo, porque personas que padecen otros síndromes que cursan con mayor discapacidad intelectual, suelen obtener mejores resultados académicos.

Tal vez se deba a la especificidad cognitiva de quienes sufren esta enfermedad y que se caracteriza por las dificultades para generalizar aprendizajes, déficits metacognitivos, imposibilidad de aprender de los vividos, problemas en abstracción y secuencialidad y por supuesto afectación de las funciones ejecutivas.

Además al tiempo que van creciendo y se encuentran diferentes a los demás y poco aceptados en el grupo, empiezan a verse envueltos en altercados con compañeros o con profesores/as hasta ir derivando en problemas comportamentales más serios, a veces plagados de auto o hetero-agresión y que pueden tener su origen, en sucesos que pasarán desapercibidos para el resto, como por ejemplo, el que las papeleras del patio estén llenas de desperdicios que ellos aprovecharan si tiene la ocasión sin lugar a dudas.

5. FACTOR ENTORNO

Es un factor muy dañado en las personas con el síndrome de Prader-Willi. Si bien durante la primera infancia son niños/as sociables y extrovertidos, con el paso del tiempo se convierten en jóvenes y adultos muy aislados y confinados a vivir en soledad. Son muchos los expertos que sitúa esta alteración dentro del espectro del autismo, y de hecho, la mayoría de ellos no se relacionan más allá de su entorno familiar. El grupo de iguales no existe para las personas con este síndrome, se relacionan con mucha dificultad, entre otras cosas por los problemas en teoría de mente que conlleva su alteración, esto influye decisivamente en la forma en que la familia puede relacionarse en el contexto escolar y social, dado que el resto percibe al afectado como introvertido y "extraño" a tenor de muchos de los comportamientos que exhibe. Esto es importantísimo especialmente en torno a la prepubertad y pubertad, momento en el que los demás constituyen un punto de referencia esencial para el oportuno desarrollo personal, que lógicamente nunca llega a producirse en estas personas.

Independientemente de su edad cronológica, su edad mental rara vez supera los 9 o 10 años, situación que se complica por la falta de control de impulsos y del manejo emocional que sufren. A este respecto es importante señalar que quien padece el SPW nunca será autónomo y requerirá de la vigilancia de un adulto en todo momento. La urgencia constante que sienten por comer, y su manifiesta falta de control de esta condición, generan un peligro omnipresente para ellos, ya que comerán todo lo que encuentren si no están supervisados independientemente de la cantidad o calidad de lo que encuentren (alimentos en mal estado, no comestibles, de la basura). Difícilmente podrán desenvolverse en ciudad en medios de transporte solos y serán fácilmente manipulables por los demás si hay comida de por medio, por eso son individuos altamente vulnerables al abuso sexual, dado que harán cualquier cosa para conseguirla. En muchos casos de adultos han llegado a mendigar en la calle o a cometer hurtos o la venta de objetos personales para conseguir dinero (que tiene vetado en casa, lógicamente), para adquirir alimentos.

La falta de adaptación a los cambios hace que el entorno para ellos se torne amenazante con cada pequeña modificación que los

demás vivimos con absoluta serenidad, lo que complejiza con las dificultades que padecen a la hora de leer las claves sociales o las normas implícitas, motivo por el cuál a veces exhiben comportamientos sexuales desinhibidos o inapropiados en entornos públicos, haciendo gala de una absoluta falta de pudor.

Es difícil recoger en un documento la amplia, compleja y profunda afectación que un ser humano que padece el SPW tiene de su vida social, y de cómo su familia se ve arrastrada a compartir esta problemática, pero el hecho de pensar que tienen sensación hambre constantemente y que son incapaces de controlar la frustración ya puede darnos una idea de la dificultad de su vida cotidiana y la de aquellos/as que les quieren y/ cuidan.