

Nuestro bebé parece un poco más débil de lo normal; hasta le cuesta trabajo tomar el pecho. El doctor ha encargado unas pruebas genéticas.

## Síndrome de Prader-Willi

### La enfermedad

Está causada por una anomalía genética en el cromosoma 15. Afecta aproximadamente a 1 de cada 15.000 nacidos; en España se calcula que hay más de 2.500 casos.

Se manifiesta ya desde los primeros meses de vida como una falta de tono muscular, cansancio y poca fuerza para succionar; de hecho, a veces hay que alimentar al bebé de forma especial. Otros síntomas son falta de coordinación motora y escaso equilibrio, por lo que también comienzan a caminar más tarde de lo normal. La mayoría presenta un ligero retraso mental. Los problemas de lenguaje y aprendizaje son comunes, en especial las dificultades para articular, aunque la habilidad verbal es buena. Por lo general son niños extrovertidos y cariñosos, aunque según crecen pueden mostrar conductas problemáticas, como terquedad, rabietas, agresividad y conductas autolesivas.

Otro rasgo característico es el hipogonadismo: el desarrollo incompleto de los genitales y los caracteres sexuales. Por ello, la pubertad es generalmente incompleta. Además, en las mujeres se observan a menudo problemas menstruales.

La obsesión por la comida constituye otro rasgo fundamental. Su consecuencia directa es la obesidad, por lo que es preciso controlar desde un primer momento la dieta y los hábitos alimenticios del enfermo.

Otros síntomas más o menos comunes son los problemas dentales, el estrabismo, la escoliosis, o un mayor riesgo para desarrollar diabetes tipo 2 y osteoporosis. Por cierto, los adultos suelen ser más bajos de lo normal, y sus manos y sus pies suelen ser también más pequeños.

### Diagnóstico

Como acabamos de ver, son muchos los signos y síntomas que hacen sospechar el diagnóstico, pero la confirmación definitiva se realiza a través del análisis genético.

Como en algunos casos los padres pueden ser portadores de la mutación, puede ser necesario el consejo genético de un especialista.

### Tratamiento

La esperanza de vida depende en gran medida del control de la obesidad, ya que es el origen más frecuente de otras enfermedades. Por eso, y dado el insaciable apetito de este tipo de enfermos, el control dietético es clave ya desde los primeros meses de vida: las comidas deben ser bajas en calorías y estar perfectamente pautadas. El ejercicio físico es otra medida importante para luchar contra el sobrepeso; además tiene otras ventajas asociadas, ya que ayuda a desarrollar la

masa muscular y combatir la hipotonía. No obstante, debe tratarse de ejercicios adaptados a sus peculiaridades: caminar y nadar son dos actividades especialmente recomendables.

Otra circunstancia a tener muy en cuenta son los problemas de comportamiento. La mejor forma de controlarlos es establecer unas firmes pautas de conducta. Y es que, por lo general, razonar con ellos sirve de poco.

Se aconseja logopedia, acompañada de apoyo psicológico y educativo desde una edad temprana. Una intervención mantenida a lo largo de su desarrollo, así como la integración social y laboral a través de programas específicos de vida en grupo, potenciarán al máximo sus habilidades y disminuirán los comportamientos problemáticos. La respuesta de la familia es también fundamental: a ella corresponde la educación de los hábitos y el comportamiento, así como el control de los alimentos. Evidentemente, la familia también necesitará orientación y apoyo psicológico.

El hipogonadismo responde por lo general bien al tratamiento con hormonas sexuales, aunque deben vigilarse sus posibles efectos secundarios.

La hormona de crecimiento, a pesar de sus estrictas limitaciones, puede ser útil en niños pequeños para mejorar el desarrollo corporal y prevenir la talla baja, aunque su uso en adultos está en discusión.

Las drogas psicoactivas son sólo un recurso circunstancial para controlar su apetito y su conducta. Y es que pueden causar un adormecimiento prolongado. Es más, sus efectos varían mucho de un paciente a otro.

Las enfermedades raras cuentan con el agravante de su difícil diagnóstico. Para evitar sufrimientos innecesarios es imprescindible encontrar especialistas y centros capaces de realizar las pruebas diagnósticas específicas. En este sentido desempeñan un papel indiscutible las asociaciones de pacientes.

### **Asociación Española para el Síndrome de Prader-Willi**

C/. Hileras 4, 3º, oficina 14  
28013 Madrid

Tel: 915 336 829

E-mail: [aespw@prader-willi-esp.com](mailto:aespw@prader-willi-esp.com)

Internet: [www.prader-willi-esp.com](http://www.prader-willi-esp.com)