



Síndrome Prader Willi (SPW)

Encontrando ayuda psiquiátrica para su hijo

Dra. Linda M. Gourash,
Pediatría del desarrollo

Dra. Janice L. Forster,
Psiquiatría del Niño y del Adolescente

Asociación de Pittsburgh (Pittsburgh Partnership): Especialistas en Síndrome de Prader-Willi
ConsultforPWS@aol.com

Traducción por Dra. Virginia Desantadina.
Ult. Rev. 2009, Reme Delmás Psicóloga AMSPW

Este resumen fue preparado para proveer una guía de ayuda a padres y otras personas encargadas del cuidado de niños, todos ellos en busca de servicios psiquiátricos. Se incluye información clínica para la consulta psiquiátrica.

Introducción

Los síntomas psiquiátricos pueden emerger en cualquier persona cuando la habilidad para lidiar con el stress se ve comprometida. Los mecanismos para ello pueden adaptarse a la vida en forma positiva o negativa. Las estrategias para hacer frente al stress pueden ser aprendidas, pero están usualmente determinadas por las características temperamentales llamadas rasgos de personalidad. El temperamento es, al mismo tiempo, determinado genéticamente y toma su forma a través de las experiencias interpersonales.

Las personas con dificultades de desarrollo tienen discapacidades de tipo mental, cerebral, físico o sensorial que afectan su conducta, su capacidad para relacionarse con otros en su ambiente y su habilidad para adquirir estrategias para hacer frente a la tensión.

Además, de ser propensos a experimentar stress, también existen menos posibilidades de que desarrollen estrategias para hacer frente a la adaptación al stress. En estas personas, los síntomas psiquiátricos pueden ser la vía para comunicar su padecimiento. Los síntomas psiquiátricos regulares que indican una petición de ayuda son, por un lado las conductas de internalización (como la ansiedad y la depresión) y por otro lado, las conductas de externalización (como la frustración y agresión).

Los síntomas psiquiátricos pueden también aparecer como manifestaciones de un desorden psiquiátrico subyacente. Los diagnósticos psiquiátricos pueden realizarse cuando se suceden una cierta cantidad de síntomas durante un período suficientemente prologando para alterar su nivel de funcionamiento individual en su entorno diario. Los desordenes psiquiátricos más comunes son la ansiedad y la depresión.

Otro grupo de diagnósticos se originan en la niñez y se clasifican como desórdenes de comportamiento disruptivos. El desorden psiquiátrico más severo es indicado por la presencia de síntomas psicóticos definidos por la aparición de alucinaciones, y razonamientos desordenados. Los desordenes psiquiátricos pueden ser de origen familiar, determinados genéticamente; asociados con alteraciones cromosómicas específicas; o causados por lesiones cerebrales, Son usualmente disparadas por stress. Ciertos rasgos temperamentales, son también pródromos (signo o síntoma anticipado de un trastorno).



La evaluación psiquiátrica puede:

- delinear síntomas
- identificar elementos estresantes
- reconocer fortalezas y debilidades en las estrategias para hacer frente al stress
- indicar la presencia de un desorden psiquiátrico subyacente

Las recomendaciones para la intervención pueden incluir:

- prescripciones a los cambios en el entorno
- alteraciones de interacción personal a través de modificaciones de comportamiento
- educación del individuo para aprender nuevas estrategias para hacer frente al stress

Parte I: El rol del psiquiatra

La tarea del psiquiatra es obtener una base de datos detallada incluyendo historias médicas, evolutivas, comportamentales y de familia. Esto conlleva entrevistas con miembros de la familia, maestros, cuidadores y otros, como también la revisión de los registros anteriores.

El psiquiatra entrevistará y observará al paciente para obtener su examen de status mental. Esta serie de preguntas y valoraciones permiten al psiquiatra evaluar en los pacientes tiempos de atención y concentración, funciones motoras, habilidades discursivas de lenguaje y de interacción, humor y afecto, a través de patrones y habilidades para solucionar problemas. El examen de status mental provee la ventana a través de la cual las funciones mentales son indirectamente exploradas.

El psiquiatra organiza la información y sintetiza la formulación del caso delineando la naturaleza de los síntomas, su etiología (origen) y significado. En caso de diagnósticos diferenciados, se recomienda la realización de más exámenes para poder llegar a un diagnóstico más claro. En los casos más difíciles o extremos, se recomienda un tratamiento que involucre más de una disciplina. Dependiendo de la experiencia del psiquiatra, algunos de los tratamientos sugeridos deben ser desarrollados por otros profesionales del equipo de trabajo médico.

No es necesario para el psiquiatra, una experiencia anterior en pacientes con el Síndrome Prader Willi. Dada la poca frecuencia del síndrome, solo muy pocos médicos han tenido la oportunidad de ver un número significativo de pacientes con PW. Es más recomendado que los padres busquen un psiquiatra cuya experiencia se oriente a niños, adolescentes o psicología general y que los mismos posean un interés y/o experiencia en el tratamiento de personas con discapacidades evolutivas; y que además, posean la iniciativa de escuchar, leer y aprender sobre el síndrome.

Pero, sobre todo, los padres deben buscar un profesional que esté dispuesto a realizar un seguimiento cercano del paciente en el tiempo, incluyendo tanto visitas fechadas al consultorio como llamadas telefónicas de seguimiento al prescribirse nuevos tratamientos farmacológicos o cambios en las dosis de los medicamentos. Algunos medicamentos



requieren de un examen de sangre al iniciar la toma del mismo, cuando la dosis es variada y, por lo menos, en intervalos frecuentes que pueden variar en períodos de 3 a 6 meses.

Los padres y cuidadores ayudan al psiquiatra aportando a las sesiones información sobre eventos que tienen lugar en la vida del paciente (incluyendo fechas), historias médica, temperamental y familiar del paciente.

No es necesario para el psiquiatra, una experiencia anterior en pacientes con Síndrome Prader Willi.

Las características esenciales del psiquiatra deberían ser: experiencia en el tratamiento de personas con discapacidades evolutivas y la buena voluntad para tomar el tiempo necesario con un paciente complejo

Parte II: Información para compartir con el psiquiatra/psicólogo de su hijo.

1) HETEROGENEIDAD DEL SINDROME PRADER WILLI (SPW)

El fenotipo del SPW es altamente variable en las cuestiones psiquiátricas y de comportamiento. Esta heterogeneidad es causa de distintos genotipos y diferencias en el cociente intelectual.

2) LA “PERSONALIDAD SPW”

Algunas características temperamentales o rasgos de personalidad están comúnmente presentes en las personas con SPW que son considerados parte del fenotipo conductual. Este fenotipo se convierte en exagerado con enfermedades psiquiátricas o causantes del stress. Si bien estas características pueden ser muy importantes, cuando se consideran los diagnósticos psiquiátricos en pacientes con SPW, los cambios en la gravedad de estos síntomas son pistas altamente útiles para ver los cambios en el status mental o humor.

Hay un gran número de características de la personalidad SPW. Nosotros consideramos útil categorizarlas en 4 ejes:

- a) Comportamientos relativos a la comida
- b) Comportamientos que desafían por oposición
- c) Rigidez e inflexibilidad cognitiva
- d) Actitudes indicadoras de ansiedad y/o inseguridad



Todas las personas con SPW califican en un eje-diagnóstico, cambios de personalidad debido a condiciones médicas.

Comportamientos relativos a la comida

- Reacciones impulsivas sobre alimentos típicos.
- Ingesta de alimentos típicos (congelada, cruda, en mal estado, comida de mascotas)
- Robo de comida en el hogar
- Rondas nocturnas en busca de comida
- Discusiones / manipulaciones para conseguir comida
- Rabietas para conseguir comida
- Robo oportunista o hurto de comida (hurto en negocios, hurto de comida en escuela o trabajo)
- Planificación de expediciones para buscar comida en el barrio o comunidad
- Acceso invasivo no confrontativo para conseguir comida (rotura de cerraduras o armarios)
- Búsqueda conflictiva de comida (acceso a comida de modos agresivos o amenazantes)

Comportamientos que desafían por oposición

- No conformidad
- Argumentatividad
- Rabietas
- Manipulación
- Mentiras / confabulación

Rigidez e inflexibilidad cognitiva

- Perseverancia, "pensamiento unidireccional"
- Incapacidad para tolerar incertidumbre
- Dificultad para sobrellevar transiciones o cambios
- Intereses restringidos (como construcción de puzzles y crucigramas)
- Colección / búsqueda de ítems no relativos a la comida
- Juicio débil
- Egocentrismo, dificultad para tomar en cuenta el punto de vista del otro

Actitudes indicadoras de ansiedad y/o inseguridad

- Somatización
- Búsqueda excesiva de atención médica
- Necesidad constante de reafirmación
- Distorsión de la imagen corporal
- Mal humor
- Sufrimiento anormal del dolor
- Rituales



Rascado de la piel / lastimaduras (picking)

Es un síntoma común en PW. La topografía del rascado suele darse en brazos, cara y cuero cabelludo. Sin embargo, puede incluir el rascado rectal, nasal y la excoriación de la mucosa genital. (Gastar o arrancar el cutis o el epitelio, quedando la carne descubierta)

El origen del rascado de la piel no es claro; no es una manifestación de una medicación ni responde a medicamentos serotoninérgicos. (Indicado para trastornos de ansiedad y depresión)

Parte III: Descripción de desórdenes psiquiátricos

Los siguientes desórdenes psiquiátricos aparecen con alta frecuencia en personas con SPW.

1. Alteraciones del sueño.

SPW predispone a las alteraciones del sueño, incluyendo la respiración nocturna desordenada, somnolencia diurna y narcolepsia. Respuestas de hipo ventilación por obesidad al realizar ejercicio físico y pérdida de peso. Anormalidades respiratorias no tratadas (relativas a la obesidad) son la principal causa de muerte. La evaluación de la hipo ventilación debido a la obesidad requiere de estudios técnicos del sueño.

2. Desórdenes de Déficit de Atención (DDA) y Desorden de Déficit de Atención e Hiperactividad (TDAH)

La falta de atención, predisposición a la distracción y la impulsividad pueden emerger durante el periodo de desarrollo. Las herramientas standards pueden no ver estos síntomas debido al bajo nivel de actividad física y obesidad. La hipoxia nocturna resultante de la hiperventilación durante el sueño, con o sin apneas obstructivas del sueño, deben ser consideradas separadamente cuando los síntomas de DDA se presentan en niños o adolescentes obesos. El “*paquete*” de tratamiento es típico con intervenciones actitudinales, educativas y de psico-estimulación.

3. Desórdenes de conducta y de oposición desafiante.

Aunque la discusión, la falta de compromiso y las rabietas son parte del perfil de la personalidad SPW, su intensidad puede garantizar diagnósticos separados durante el período evolutivo. Ocasionalmente, los síntomas de robo, agresión abrupta, destrucción de la propiedad, escapadas, inicio de incendios y crueldad para con los animales indica la presencia de un desorden de conducta. Las intervenciones de conducta y entorno de vida son esenciales y la ubicación en una institución especializada puede ser necesaria. Medicamentos psicotrópicos con propiedades para inducir cambios en el humor o estado de ánimo y en la calidad de la percepción de un sujeto, pueden reducir síntomas subyacentes de impulsividad y rabia.



4. Trastorno obsesivo compulsivo

A pesar de la rigidez cognitiva, la necesidad de una estructura, rutina y rituales son muy comunes en SPW. Los síntomas típicos del trastorno obsesivo compulsivo responden a antidepresivos (SSRI). Estos tienen alta incidencia de desórdenes de humor en sujetos con SPW y la posibilidad de que el carácter sea activado debe ser tomado en cuenta.

5. Trastornos de ansiedad

La ansiedad generalizada, la somatización y la ansiedad social pueden ocurrir y responden a conductas psicológicas típicas con posibilidad de intervenciones psicofarmacológicas.

6. Desórdenes de humor

Existe una creciente incidencia en los desórdenes de humor en las personas con SPW. Su aparición puede darse tan temprano como la primera década de la vida. Los síntomas varían entre la enfermedad bipolar con depresión o manía psicótica, hasta manifestaciones sutiles de irritabilidad y humor cambiante en ascenso. Algunos pacientes muestran ser cíclicos.

7. Distimia y depresión

La distimia y la depresión aparecen en respuesta al stress que la vida depara en eventos de separación a través de los años. La baja autoestima puede ocurrir al llegar a la adolescencia, dada la corta estatura, la obesidad, la pubertad retrasada, el déficit en las habilidades sociales y los continuos conflictos producto de la comida y el ejercicio, crean un stress y conflicto muy difíciles de dominar.

Los temas de separación e individualización son un gran desafío al momento en que la persona con SPW llega a la edad adulta; cuando las oportunidades laborales / educativas y el nivel de libertad en la comunidad son limitadas, dada la constante necesidad de estructura, supervisión y control sobre el acceso a la comida. Los medicamentos antidepresivos pueden ser muy útiles, pero la dosis debe ser provista lentamente y debe ser monitoreada de cerca; teniendo en cuenta el riesgo de la activación emocional (humor).

8. Desorden de carácter bipolar

La incidencia de todo tipo de desórdenes aparece con más frecuencia de lo esperado y puede llegar a indicar predisposición entre las personas con SPW. Como se mencionó anteriormente, la depresión es bastante común y la activación del carácter en respuesta a los antidepresivos puede ser la primera indicación de un desorden cíclico. La bipolaridad tipo I y II han sido identificadas en el espectro evolutivo.

Niños más pequeños pueden presentar comportamiento disruptivo intenso e irritabilidad aguda. La manía en la etapa juvenil puede sospecharse si la respuesta terapéutica a las intervenciones de conducta fueron pobres en resultados; o si la activación del carácter aparece con estimulantes.



Los síntomas psicóticos son frecuentes y deben ser evaluados tomando en consideración el desarrollo etario del individuo. Los medicamentos estabilizadores del humor pueden ser muy útiles en dosis estándar. Los medicamentos neurolépticos atípicos pueden aumentar la eficacia terapéutica especialmente con síntomas psicóticos.

9. Psicosis

Puede haber una incidencia incrementada de psicosis en SPW, aunque la mayoría de los casos aparece como manifestaciones de un desorden de humor cíclico subyacente. Su aparición puede ser durante la niñez, y usualmente es reconocido en el contexto de mayor cambio de comportamiento.

Algunos pacientes no son capaces de articular un pensamiento delirante ni de reportar alucinaciones. El stress aparenta jugar un rol en el origen de estos síntomas y algunos pacientes han sido psicóticos durante un periodo de reacción abrupta hasta que otro elemento logró estabilizarlo.

10. Trastornos de aprendizaje

La mayoría de los individuos con SPW están ubicados en el rango mas leve de discapacidad intelectual. Una amplia variable de casos aparece en estilos de aprendizajes, capacidades lingüísticas, capacidades de percepción visual y sus habilidades de solución de problemas no verbales. El desorden de articulación y de influencias es común en niños y suele persistir al llegar a la vida adulta. Dadas las claras habilidades de resolver rompecabezas, las discapacidades de aprendizaje no verbal de muchos niños con SPW son remarcables cuando se presentan. Síntomas adicionales asociados a las discapacidades de aprendizaje no verbal son el déficit de lenguaje pragmático, la dificultad para la escritura, la discapacidad matemática y en el procesamiento de problemas. Dificultades excepcionales en la "lectura" de situaciones sociales, incluso en pacientes que funcionan muy adecuadamente en otras circunstancias, puede ser el origen de problemas de conducta.

11. Trastorno de control de impulsos

Hechos serios de asalto y destrucción por parte de sujetos con SPW son excepcionales pero ocurren comúnmente junto a otros diagnósticos psiquiátricos. El grado de agresión es más grave cuanto más se precipita el evento y puede ser seguido de aparición de fatiga.

Este es el diagnostico apropiado para pacientes cuya conducta de rascarse la piel es problemática o severa. Como se comentó previamente, el rascado de la piel esta asociado con el SPW, no es un síntoma del desorden obsesivo compulsivo y no responde a la administración de medicamentos convencionales.

12. Mitómano (desorden de verdad)

Los pacientes con SPW mienten cotidianamente para eludir problemas y para manipular. Algunos son fabuladores creativos. Son capaces de confabulación, de abuso, de reclamos de connotaciones románticas y de llamar a emergencias con noticias o acusaciones falsas.



Con frecuencia, disfrutan cuando están hospitalizados, dado el buen acceso a la comida y la atención que reciben. Algunos pacientes construyen circunstancias para ser admitidos. A pesar de su falta de deseo sexual, ellos sienten satisfacción al ser sujetos del cuidado médico. Del mismo modo buscan medicación con conductas que no están relacionadas con el abuso de drogas. Pueden resistirse abiertamente a los cambios en su régimen de medicación. Son capaces de alegar dolor para evitar trabajar o ejercitarse pero su umbral de resistencia al dolor es anormalmente alto. Cualquier revisión de los sistemas médicos o psiquiátricos por diferencias debe ser conducida en una forma indirecta y con corroboración con fuentes externas para maximizar la precisión y minimizar falsos positivos en los exámenes. La falta de visión sobre sus limitaciones personales así como la falta de responsabilidad ante las acciones de uno mismo es universal.

Parte IV. Manejo / Administración

- La elección de medicación psicotrópica es igual en un paciente con o sin SPW, y debe ser prescrito por diagnóstico psiquiátrico y no por diagnóstico de SPW. Como en el resto de la población, algunos pacientes responden bien a una medicación y otros no.
- La estimulación del apetito a través de medicamentos es un problema potencial para algunos pacientes que viven en lugares donde la comida está totalmente controlada. Sin embargo, los neurolepticos, los neurolepticos atípicos y el ácido valproico (anticonvulsivo) han sido utilizados sin un cambio importante en la eterna conducta de búsqueda de comida.
- Según nuestros conocimientos, intentos para suprimir el apetito con medicación nunca han tenido éxito por períodos prolongados.
- El rascado de la piel no es una manifestación del desorden obsesivo compulsivo y no responde a antidepresivos (SSRI). Topiramate y Naltrexone han sido definidos como útiles pero la proporción de pacientes en las que hubo repuestas adecuadas no es concluyente. Incluso cuando el rascado es severo, el comportamiento puede resolverse espontáneamente o puede durar por años con o sin complicaciones medicas serias. Programas conductistas pueden ser útiles pero usualmente tienen retrocesos si se da demasiada atención a la conducta. Las recompensas por no rascarse son generalmente ineficientes y difíciles de implementar. Los pacientes pueden responder a unas recompensas por curar una lesión y parecen ser ayudados por cremas grasas antibióticas que reducen la habilidad de rascar efectivamente. Las uñas de las manos deben ser mantenidas cortas. Nosotros hemos recompensado pacientes por su cooperación en el uso de medias panty gruesas que protegían las lesiones de la parte inferior de las piernas. Otros pacientes han roto yesos plásticos para poder rascarse. La supervisión y los controles del entorno son esenciales para reducir la cantidad de piel dañada, aun cuando la conducta continúe.
- No consideramos el síntoma del rascado rectal una actitud hipersexual. Aparece como un síntoma producto de un stress no específico. Hemos visto mejorar este síntoma al tratar otros síntomas psiquiátricos o con una reducción del conflicto interpersonal. No se ha encontrado un remedio seguro aún, ni farmacológico ni



conductual. Pruebas médicas innecesarias para el recto o la pérdida de sangre vaginal puede provocar este comportamiento cuando no se identifica.

- Carbamazepina y oxarbazepina pueden ser usados con cuidado. Los pacientes con SPW tendrán ingestas de gran cantidad de bebidas saborizadas (incluidas las de dieta) o incluso de agua y parecen ser excepcionalmente propensas a la hiponatremia (baja concentración de sodio en sangre)
- SSRI (Selective Serotonin Reuptake Inhibitor) han inducido la activación del cambio de humor en numerosos pacientes, empeorando situaciones de conductas de descontrol y pacientes vulnerables a la psicosis. Estos efectos adversos pueden aparecer después de una buena respuesta inicial a los SSRI, que induce a los médicos a incrementar la dosis antes de reconocer el efecto emergente del tratamiento. Otros pacientes han sido tratados de su depresión o trastorno obsesivo compulsivo con esta clase de medicamentos sin complicación alguna.

Recomendaciones de lectura

- ✓ *Martin A. State M. Koenig K. Schultz R. Dykens EM Cassidy SB. Leckman JF. Clinical Case Conference: Prader Willi Syndrome. Am J Psychiatry 155:9. September 1998.*
- ✓ *Dykens et al. Prader-Willi syndrome: genetic behavioural and treatment issues. Chil Adolesc Psychiatr Clin Nort Am 1996; 5:913-927.*
- ✓ *Dykens EM Psychopathology in children with intellectual disability.*
- ✓ *Journal of Child Psychology & Psychiatry & Allied Disciplines. 41 (4):407-17, 2000 May.*
- ✓ *Grenwang LR Alexander RC Management of Prader Willi Syndrome Second edition, Springer Verlag, New York 1995.*
- ✓ *Dykens EM Kasari C maladaptive behaviour in children with Prader-Willi syndrome. Down syndrome. and non specific mental retardation. American Journal of Mental retardation. 102 (3):228-37, 1997 Nov.*