

# Pacientes

## AFECTA A UNO DE CADA 15.000 NACIDOS

El síndrome de Prader-Willi es una enfermedad rara que afecta a uno de cada 15.000 nacidos y constituye la causa genética más común de obesidad que ha sido identificada.

LA ASOCIACIÓN QUE LAS DEFIENDE RECLAMA MAYOR INTERÉS Y CONOCIMIENTO DEL SÍNDROME

# Falta apoyo institucional para las personas con Prader-Willi

El síndrome de Prader-Willi (SPW) es un trastorno congénito complejo con un amplio rango de manifestaciones clínicas que incluyen un bajo tono muscular, obesidad (se carece de sensación de saciedad), poca estatura, hipogonadismo, desarrollo

sexual incompleto, leve o moderado retraso mental y problemas de conducta. Desde la Asociación Madrileña para el SPW se enfrentan a las dificultades que supone representar a un grupo de pacientes minoritario y trabajan para que se conozcan sus dificultades.

— Marta Rodríguez Sáez —

### ¿Cómo surgió la idea de crear esta asociación?

La Asociación Madrileña para el Síndrome de Prader-Willi (Amspw) se fundó en 1997 por parte de un grupo de padres que, ante la situación de desconocimiento general del síndrome (por su baja frecuencia y menor prevalencia), decidieron reunirse con el pensamiento de que "van a hacer más caso a 30 familias que a una".

La Amspw fue inscrita en el Registro General de Asociaciones en enero de 1998.

### ¿Cuáles son sus principales objetivos?

En la última década, gracias a las aportaciones de investigadores y especialistas y a la plena dedicación de las familias, tenemos un mayor conocimiento del SPW y comenzamos a vislumbrar en un futuro más esperanzador. Aun así, como un colectivo de pacientes poco frecuentes intentamos atender las específicas necesidades de las personas con Prader-Willi (PW) y ofrecer a sus familias la información y el apoyo necesario para hacer frente a un impacto de por vida. En cinco palabras: contactar, compartir, contener, contribuir y colaborar, buscando alternativas y soluciones para una vida digna y adecuada a las condiciones de las personas con PW.

MÁS DATOS DE INTERÉS

**Nombre:** Asociación Madrileña para el Síndrome de Prader-Willi (Amspw).  
**Teléfono:** 91 435 22 50.  
**Web:** [www.amspw.org](http://www.amspw.org).  
**Correo electrónico:** [amspw@amspw](mailto:amspw@amspw).  
**Dirección:** Calle Arturo Soria, 263 B, bajo-B 28033, Madrid.  
**Creación:** 1997.  
**Socios:** 303 personas.  
**Cuotas:** 144 euros al año por familia. Benefactores, aportación voluntaria.



Fernando Briones es el presidente de la Asociación.

### ¿Cuál es la situación actual de los pacientes a los que defienden?

Las personas con PW, en principio, no son "enfermos", sino que sufren patologías derivadas de una alteración genética del cromosoma 15, por lo que necesitan de un tratamiento que palie las dificultades de esta condición incurable a día de hoy.

Aunque el diagnóstico temprano y la esperanza de vida de las personas con PW se han incrementado, las familias se encuentran bastante aisladas unas de otras dada la baja incidencia del síndrome y la dispersión geográfica, por lo que poder "compartir" resulta francamente difícil.

Además, la dificultad de reconocimiento clínico y diagnóstico correcto, la falta

de una atención médica específica y de centros o unidades especializadas, y la falta de apoyos institucionales efectivos, continúan siendo nuestra realidad. Realmente, como me ha tocado escuchar, "no sois de impacto".

### ¿Cuáles son los mayores problemas a los que se enfrentan?

Además de una "adicción" a la comida, estrechamente ligada a problemas de conducta, y unos mecanismos biológicos específicos, el SPW es un síndrome pluridiscapitante, enmarañado, complejo y "traicionero". Los problemas a los que nos enfrentamos cabría enfocarlos desde los ámbitos sanitario, social, familiar, educacional, terapéutico y de los profesionales implicados.

Las necesidades "extras" que tienen las familias y personas con SPW, en realidad, no distan mucho de otros colectivos minoritarios. Mientras no se consiga un verdadero apoyo de las Administraciones y el interés de entidades, especialmente de la industria farmacéutica, para un compromiso firme y perdurable en el tiempo, como pacientes y familiares de personas con una patología poco frecuentes, seguiremos intentando que se conozcan y reconozcan nuestras especificidades.

### ¿Cuál es su mayor exigencia a la Administración?

Que hagan el esfuerzo necesario para que se cubran las especificidades propias de personas con PW y se alcance la legítima satisfacción de

sus necesidades en todas las etapas de su desarrollo.

Además, pedimos recursos estables y adecuados para el desarrollo del conocimiento, la investigación, los tratamientos... para poder seguir trabajando con un mínimo de "tranquilidad" y continuidad, en un ámbito tan inestable y donde los indicadores, cuantitativos y mesurables, no destacarán en las estadísticas por la baja prevalencia del síndrome.

### ¿Cómo es el trato con los médicos?

El SPW plantea un importante desafío tanto profesional como personal puesto que una parte de su complejidad

se basa en el amplio rango de manifestaciones, en el variable grado de severidad que presenta y en su baja frecuencia.

Por lo general, tanto los médicos como otros profesionales que se encuentran relacionados con el síndrome se muestran poco accesibles y dispuestos a establecer vínculos de colaboración con la asociación.

La cooperación entre médicos y profesionales en general con entidades como la Amspw es contribución imprescindible y necesaria para avanzar y superar un desafío, unos retos, que siempre estaremos dispuestos a compartir y apoyar. ■



Merck Sharp & Dohme de España, S.A.  
Josefa Valcárcel, 38 - 28027 Madrid



En MSD, laboratorio farmacéutico líder en innovación, sabemos que la investigación puede vencer a la enfermedad. En cada descubrimiento, encontramos un nuevo reto; con cada medicamento, ofrecemos una nueva esperanza.

# Siempre cerca de ti