



SÍNDROME DE PRADER WILLI EN PEDIATRÍA. FUNCIÓN RESPIRATORIA Y APNEA DEL SUEÑO

Dr. Òscar Asensio

Unidad de Neumología pediátrica. Hospital de Sabadell.

El Síndrome de Prader-Willi es una alteración genética no hereditaria poco común que puede presentarse en cualquier raza o sexo. Su incidencia es aproximadamente de 1:15.000.

Las características clínicas principales incluyen hipotonía muscular, rasgos faciales característicos, problemas con la alimentación, apetito insaciable, obesidad, hipogonadismo y desarrollo sexual incompleto, retraso psicomotor en diferentes grados, baja estatura, manos y pies pequeños, trastornos del sueño y problemas de comportamiento. Características que se presentan de forma variable en cada enfermo.

El diagnóstico se basa en la sospecha por los síntomas clínicos y por la confirmación posterior de la inactivación de los genes paternos en la región 15q11-q13 del cromosoma 15.

A pesar de que en la actualidad no disponemos de tratamiento preventivo ni curativo, el diagnóstico precoz es esencial. La atención temprana y especializada debe permitir prevenir la evolución más agresiva de la enfermedad, logrando mejorar los resultados de rendimiento neuropsicológico y motor así como el evitar la presencia de complicaciones graves que pueden poner en peligro la vida del paciente.

Las complicaciones respiratorias suelen ser muy frecuentes. Complicaciones que así mismo pueden empeorar la situación general del paciente incrementando sus déficits o incluso pudiendo ser causa de un desenlace fatal.

Características comunes en pacientes con SPW son:

- las infecciones respiratorias de repetición,
- la excesiva somnolencia diurna,
- el ronquido,
- a presencia de Apneas obstructivas y centrales,
- y alteraciones de la arquitectura del sueño con anormalidades en la organización de la fase REM.

Desde el punto de vista funcional respiratorio con frecuencia presentan patrones restrictivos y más ocasionalmente un patrón obstructivo no muy importante con una reducción de la respuesta frente a los estímulos de la hipoxia e hipercarbina. Desaturaciones durante el sueño pueden ser frecuentes. La obesidad mórbida y la debilidad muscular están en la base de la mayoría de síntomas respiratorios por lo que su prevención y tratamiento serán básicos para su control. Los estudios funcionales respiratorios, los estudios del sueño y de los trastornos respiratorios durante el mismo serán importantes para su diagnóstico así como para su control evolutivo y de respuesta al tratamiento.

El tratamiento precoz de los cuadros infecciosos y la práctica de fisioterapia respiratoria y deporte serán importantes especialmente en los casos que presenten mayor hipotonía. Diferentes estrategias y combinación de las mismas se utilizan para prevenir el desarrollo de cor pulmonale en los pacientes con SPW con trastornos respiratorios durante el sueño: 1) prevención y tratamiento de la obesidad, 2) adenoamigdalectomía, 3) CPAP/traquesotomía/Ventilación no invasiva, 4) hormona del crecimiento (GH)...

La GH además de otros beneficios relacionados con el control de la obesidad, crecimiento..podría tener efectos favorables sobre la musculatura respiratoria y sobre la ventilación y el control central de la misma al aumentar la sensibilidad de los quimiorreceptores periféricos a la CO₂.

A pesar de ello la publicación de algunos casos de muerte en pacientes tratados con GH hace que sea en la actualidad un tema controvertido. En ausencia de mayor evidencia el ajustar las dosis adecuadamente al mínimo necesario, la monitorización cercana de la respuesta al tratamiento con estudios polisomnográficos e incluso su contraindicación y/o su uso con extrema precaución en algunos casos seleccionados de mayor riesgo parecería razonable.

Bibliografía

Ann Christin Lindaren. Respiratory function and effects of growth hormone therapy in Prader-Willi síndrome. Communication at European congress of Paediatric Endocrinology. Naples 2004

Jennifer Miller. Sleep Apnoea and Growth Hormone in Prader-Willi Syndrome. A case report. Communication at European congress of Paediatric Endocrinology. Naples 2004.

The frequency and causes of death of patients with Prader-Wili syndrome in Japan. Communication at European congress of Paediatric Endocrinology. Naples 2004.

Anthony P Goldstone. Prader-Willi syndrome: advances in genetics, pathophysiology and treatment. Trends in endocrinology and metabolism. 15(1) January/February 2004.

Van Vliet G, Deal LD, Crock PA et al. Sudden Death in growth hormone-treated children with Prader-Willi syndrome. J Pediatr 2004;144:129-31.

Grugni G et al. Death in children with Prader-Wili Syndrome during growth hormone therapy: report of 3 new cases. Communication at 43rd Annual meeting of the ESPE.

Happ AM, Stadler DD, Jackson RH et al. Effects of Growth hormone on Pulmonary Function, Sleep quality, Behaviour, Cognition, Growth velocity, Body composition, and resting energy expenditure in Prader-Willi syndrome. J Clin Endocrinol Metab 2003;88 (5) :2206-2212.

Scheimann A. Prader-Willi Syndrome. eMedicine 2003..

Erler T, Paditz E. Obstructive Sleep Apnea Syndrome in children. Treat Respir Med 2004;3 (2) 107-122.