



SÍNDROME DE PRADER WILLI EN LA EDAD ADULTA. REPERCUSIONES ORGÁNICAS

Dr. Joan Solà

Serv. Medicina Interna. Corporació Sanitària Parc Taulí. Sabadell - Barcelona

La mayoría de repercusiones orgánicas en el paciente adulto con SPW se relacionan con la obesidad marcada que suelen padecer. Pese a que en la primera infancia hay problemas con la alimentación debido a la hipotonía marcada que les impide succionar bien, ya de niños tienen tendencia a la obesidad, debido fundamentalmente a dos factores: por un lado una disfunción hipotalámica ocasiona que no tengan sensación de saciedad con lo que tienen tendencia a ingerir un exceso de alimentos, y por otro lado tienen un metabolismo alterado con unas necesidades energéticas muy bajas para su edad y estatura (aprox. 7-8 Kcal./cm. de estatura). Estos dos condicionantes, unido a los trastornos caracterológicos habituales en los adolescentes y adultos con SPW hace que el tratamiento de la obesidad sea muy complejo, y sea habitual una obesidad mórbida desde la infancia que puede ocasionar repercusiones orgánicas graves en el adulto joven.

Los pacientes con SPW tienen una disminución de la esperanza de vida, con una tasa de mortalidad de más del 3% anual. Las principales causas de muerte son la hipertermia y las infecciones respiratorias durante la infancia, y la insuficiencia respiratoria, las repercusiones orgánicas de la obesidad y los trastornos digestivos en la edad adulta. Pese a ello, si se logra un buen control del sobrepeso, los pacientes con SPW pueden llegar a tener una esperanza de vida larga.

Analizaremos los principales problemas de salud de los pacientes adultos con SPW:

1. PROBLEMAS RESPIRATORIOS:

_ Insuficiencia ventilatoria restrictiva secundaria a debilidad de la musculatura respiratoria: Se produce incluso en niños no obesos. La hipotonía provoca una debilidad de los músculos respiratorios que puede desencadenar una insuficiencia respiratoria restrictiva en pacientes con SPW, aunque no estén obesos. Esta hipotonía también facilita las infecciones respiratorias recurrentes, que se dan en el 50% de pacientes adultos con SPW. La fisioterapia y el reforzamiento de la musculatura torácica puede ser útil para mejorar su función respiratoria. La escoliosis, que en un 15% de pacientes con SPW puede ser importante, agrava la insuficiencia ventilatoria restrictiva.

_ Trastorno respiratorio central con alteración del patrón de sueño e hipersomnia diurna de origen central:

• La hipersomnia en el PW parece ser atribuible a disfunción hipotalámica primaria y no a SAOS o narcolepsia.

• Un déficit de actividad de la neardina parece estar en el origen del déficit de desarrollo del centro respiratorio.

_ Síndrome de apneas obstructivas del sueño (SAOS) secundario a obesidad-hipoventilación: Se relaciona directamente con la obesidad. Agrava el trastorno respiratorio central que ya padecen, produciéndose desaturaciones importantes durante la noche que pueden poner en peligro la vida del paciente con SPW. Además de los esfuerzos para controlar la obesidad, si los estudios polisomnográficos confirman un SAOS con desaturaciones importantes, es necesario un tratamiento con CPAP nocturna.

2. PROBLEMAS RELACIONADOS CON LA OBESIDAD:

_ Obesidad mórbida: Por lo expuesto anteriormente, los pacientes con SPW suelen tener una obesidad marcada. Su insaciabilidad unido a sus necesidades muy bajas de calorías, y a sus problemas caracterológicos –personalidad rígida, trastornos compulsivos– hace muy difícil el control de esta obesidad. Los fármacos supresores del apetito no han mostrado eficacia en los pacientes con SPW. Tener los alimentos fuera del alcance del paciente con SPW que permitan la restricción de la ingesta es necesario a lo largo de toda la vida. En casos individualizados graves de obesidad mórbida

_ Diabetes mellitus no insulino dependiente (DMNI): Tiene una prevalencia de aproximadamente un 25% en pacientes adultos con SPW. La edad media de inicio es a los 20 años. El tratamiento no difiere del de cualquier otro paciente adulto con DMNI, aunque el control de la obesidad presenta más dificultades de las habituales como ya hemos comentado anteriormente.

_ Hipertensión arterial: La obesidad marcada y el SAOS incrementan la incidencia de hipertensión arterial en los pacientes con SPW. Debido a la coexistencia de factores de riesgo vascular (obesidad, diabetes), es importante la monitorización de TA en estos pacientes y hacer tratamiento antihipertensivo cuando sea necesario.

_ Dislipemia: El tratamiento con estatinas es necesario en los pacientes con SPW obesos con hipercolesterolemia.

_ Enfermedades cardiovasculares: Los pacientes con SPW tienen una alta incidencia de factores de riesgo cardiovascular, en relación principalmente a su obesidad, por lo que pueden desarrollar enfermedades cardiovasculares en la edad adulta-joven, siendo dichas enfermedades cardiovasculares una de las principales causas de muerte en el paciente adulto con SPW. El control lo más estricto posible de los factores de riesgo cardiovascular disminuirá la incidencia y retrasará la aparición de estas enfermedades cardiovasculares.

3. TRASTORNOS DIGESTIVOS:

_ Dilatación gástrica aguda idiopática: Los pacientes con SPW pueden comer grandes cantidades de alimentos debido a su apetito insaciable. Además tienen una gran dificultad para vomitar y un umbral del dolor muy alto. Debido a estas tres circunstancias, es relativamente frecuente un cuadro clínico de dilatación gástrica, que puede ser grave, acompañándose de necrosis gástrica y peligro de muerte por sepsis o coagulación intravascular diseminada. Ante un paciente con SPW que presente vómitos y un cuadro de aparente gastroenteritis, hay que consultar de forma urgente para descartar una dilatación gástrica aguda que puede ser letal. Es posible que este cuadro se relacione con una homeostasis gástrica anormal, pero no se conocen bien sus causas.

4. DISFUNCIÓN HIPOTALÁMICA:

_ Disminución de la secreción de hormona de crecimiento (GH): Los pacientes con SPW suelen tener una disminución de secreción de GH, con composición anormal de la grasa corporal y disminución del gasto de energía. El tratamiento con GH exógena puede ser útil para mejorar algunos aspectos, acelerando el crecimiento, disminuyendo el porcentaje de grasa corporal, y mejorando la capacidad de la musculatura respiratoria.

_ Mala regulación de la temperatura y de la función adrenal a nivel central: Por disfunción hipotalámica. Los pacientes con SPW pueden tener problemas graves de hipertermia, sobre todo en la infancia.

_ Hipogonadismo hipogonadotrófico: La criptorquidia puede requerir tratamiento quirúrgico. La pubertad suele retrasarse y a menudo no se completa.

5. OTROS TRASTORNOS FRECUENTES:

_ Estrabismo: Es común en los pacientes con SPW. Precisa de intervención correctora precoz y, en ocasiones, de cirugía.

_ Osteoporosis: Suele ser más precoz de lo habitual, por lo que es necesario monitorizar su existencia. Se aconseja densitometría ósea en la edad adulta joven, ejercicio físico y aporte suficiente de vitamina D y calcio.

_ Problemas buco-dentales: Los jóvenes con SPW tienen problemas dentales por defectos del esmalte, higiene dental pobre, rechinar frecuente de dientes y saliva espesa y pegajosa. Es recomendable prestar atención a la higiene buco-dental y controles frecuentes por odontólogo.

_ Dificultad en la evaluación de síntomas: Los pacientes con SPW tienen una alta incidencia de somatizaciones y de enfermedades facticias. Además tienen una alta tolerancia al dolor, ausencia de vómitos y una mala regulación de la temperatura corporal. Eso hace que muchos síntomas se sobreexpresen y otros puedan quedar ocultos, especialmente en casos de infecciones, por lo que es necesario apoyarse en exploraciones complementarias para que no pasen desapercibidas enfermedades que pueden ser graves y ser muy poco sintomáticas en estos pacientes.

_ Reacciones adversas a los medicamentos: Los pacientes con SPW pueden tener reacciones adversas a dosis habituales de medicamentos. Hay que extremar la precaución con los medicamentos en estos pacientes, especialmente con los psicotrópicos, dado que pueden agravar la somnolencia y los problemas respiratorios habituales en ellos. También se han descrito casos de intoxicación por agua, debido al consumo excesivo de líquidos y al uso concomitante de fármacos.

_ Autolesiones por hurgarse la piel: Es frecuente que los pacientes con SPW se hurguen la piel, haciéndose excoriaciones y lesiones, y también se muerden las uñas y se hurgan el recto. Son frecuentes las úlceras, sobre todo en las piernas (22%), que tardan en curarse por la automanipulación. También son más frecuentes los hematomas y las fracturas. El tratamiento de este hábito es habitualmente frustrante.

6. TRASTORNOS DE CONDUCTA:

Los trastornos neuropsicológicos y de conducta de los pacientes con SPW, muy frecuentes, serán abordados en otra mesa redonda.