



Características clínicas y fenotipo conductual del Síndrome de Prader Willi

Josep Artigas *, Laura Rosell **, Pepa Balaguer **, Katy García-Nonell *, Eugenia Rigau *, E Gabau *.

* Unidad de Trastornos Cognitivo-Conductuales de Base Genética. Hospital de Sabadell. Corporació Sanitària Parc Taulí. Sabadell (Barcelona).

** Asociación Valenciana del Síndrome de Prader Willi.

INTRODUCCION Y OBJETIVOS:

El Síndrome de Prader Willi (SPW), se expresa con unas características clínicas multisistémicas y un patrón conductual peculiares. A partir de un cuestionario basado en las características descritas en el SPW, se ha estudiado la prevalencia de los síntomas más representativos en el Síndrome.

METODOLOGIA:

Se ha elaborado un cuestionario que recoge los síntomas propios del SPW. Dicha encuesta fue distribuida a través de la Asociación Valenciana del Síndrome de Prader Willi, entre las familias con algún hijo afectado. Se analizaron los resultados correspondientes a 44 pacientes. Para el estudio se utilizó el paquete estadístico SSPS.

RESULTADOS

De los 44 pacientes 23 eran de sexo masculino y 21 de sexo femenino. Correspondían a 17 deleciones, 12 disomías uniparentales y 2 mutaciones del "imprinting". En 10 casos la familia desconocía la mutación genética. La edad media de los pacientes fue 14 años. El promedio de edad en que se realizó el diagnóstico fue a los 5,2 años. Los datos referentes al periodo prenatal, perinatal y postnatal fueron: disminución movimientos fetales: 77,3 %; parto prematuro: 11,4 %; presentación de nalgas 27,3 %. El promedio de peso neonatal fue: 2.732 g. Se detectó hipotonía neonatal en el 93,2 %; dificultades de alimentación: 84,1 %. La sedestación se inició a los 13 meses, la deambulación autónoma a los 2,4 años y las primeras palabras a los 2,8 años. Presentaron alguna alteración visual el 75 %, con elevado predominio de estrabismo. Solo un 4,5 % tenían problemas para conciliar el sueño, pero un 27,3 % referían somnolencia diurna. En un 18 % se habían observado apneas del sueño y un 6,8 % presentaron episodios de cataplejía. La epilepsia se presentó en un 9,1 %, con inicio de las crisis a los 4 años.

Los datos más relevantes referentes a la conducta fueron: Conducta con irritabilidad: 45,5 %; baja tolerancia a la frustración: 31,8 %; terquedad: 79,5 %; tendencia a mentir: 52,3 %, conducta de robar comida: 50 %; pellizcarse 52,3 %; comerse las uñas 38,6 % y rabieta 63,6 %

CONCLUSIONES: Es importante tener en cuenta las manifestaciones detectadas a partir de este cuestionario con el fin de definir un protocolo asistencial específico para los niños con SPW, que debe incluir tanto las revisiones por los distintos especialistas implicados en sus problemas, como la atención psicológica dirigida a las alteraciones conductuales. La muestra estudiada tiene la virtud de no tener el sesgo de las muestras hospitalarias que tienden a seleccionar los casos más graves.