



Asociación Madrileña
Síndrome de Prader-Willi



Divulgación, Asociacionismo y Colaboración

C/Arturo Soria 263 B, Bajo B
28033 Madrid
Tel. 91 435 22 50

www.praderwilli.es

fundacion@praderwilli.es

Definición del Síndrome de Prader Willi
Características principales del SPW
Asociaciones SPW
Actividades AMSPW

Publicaciones AMSPW
Marzo 2010

Definición y características S. de Prader-Willi

El *Síndrome de Prader Willi (SPW)*, es una cromosomopatía congénita poco frecuente y compleja localizada en el cromosoma 15. Un "capricho" de la genética (por deleción, disomía o imprinting) de origen **desconocido** (como casi todo lo que la acompaña) no hereditaria, que condiciona la vida de 1 persona y su familia, por cada 15.000 nacimientos.

La alteración genética, la afectación del sistema nervioso central y una disfunción del hipotálamo (*situado en la base cerebral, unido a la hipófisis por un tallo nervioso, regula importantes funciones de la vida vegetativa*) son causa de un **metabolismo vital diferente** y de la **compulsión por la comida**. Las personas con Prader-Willi (PW) tienen **adicción** por comer, y **no tienen**, bioquímicamente, **sensación de saciedad**.

En cualquier caso, la manifestación **más evidente** de la persona con **PW** es el **retraso madurativo**, la **pluridiscapacidad**, (intelectual, sensorial y física) el **sobrepeso** y en muchos casos, la **obesidad mórbida**, con todos los problemas de salud, sociales y psicológicos que ello conlleva.

Entre las características que persisten a lo largo del periodo evolutivo cabe destacar:

- Pluridiscapacidad.
- Problemas de conducta.
- Carácter obsesivo.
- Falta de control de impulsos.
- Hiperfagia. (Ingestas descontroladas de alimentos, sin razón aparente)

Quizás, menos evidentes son:

- La **dependencia** de una "asistente" las **24 horas al día**. La búsqueda incesante de comida, es una constante, de día y de noche. La necesaria supervisión de sus **comportamientos disruptivos y tener alteraciones de la arquitectura del sueño** (somnia diurna, despertares nocturnos...) hacen necesaria la supervisión y asistencia constante.
- La **hipotonicidad muscular** generalizada, que tiende a mejorar con el tiempo, es otro aspecto con repercusiones importantes, entre las que podemos nombrar: los déficits de motricidad fina y gruesa, escoliosis... o incluso, para la articulación del lenguaje ("falta músculo, sobra grasa").

- La **discapacidad intelectual**, descrita como "leve", por tener habilidades (personas muy manipulativas) y capacidades para aquello que les interesa (entre otros temas, comer!) y sus específicas circunstancias, hace que las personas adultas con SPW presenten un alto riesgo de trastornos psicológicos, más o menos graves.

Etapas principales del SPW

El SPW conlleva consigo una gran cantidad de contradicciones en su repercusión a lo largo de la vida de quién lo presenta. Es por ello que se puede clasificar como alteración compleja y pluridiscapacitante. A pesar de ello, con la atención y cuidados adecuados, las personas con SPW tienen una esperanza de vida igual a la población en general.

Podemos diferenciar claramente y hablar de etapas esenciales en la vida de una persona con PW:

- Neonatología: **primera** etapa, desde el nacimiento hasta los 2/3 años. Importante hipotonía muscular, peso y talla baja, dificultades para la alimentación y problemas respiratorios.
- Etapa infantil: **segunda** etapa, desde 3/4 años hasta los 14/15 años. Desarrollan hiperfagia, persiste la baja estatura, se acrecientan los signos dismórficos (ojos almendrados, manos y pies pequeños, dedos cónicos, boca triangular de carpa) y se hace patente el retraso madurativo y cognitivo. En torno a los seis años se manifiesta obesidad, surgen dificultades en el sueño, somnolencia diurna y la adrenarquia prematura es frecuente. Aparición de rabieta.
- Adolescencia: **tercera** etapa, desde los 15/22 años hasta los 14/15 años. La pubertad suele estar retrasada.
- Juventud: **cuarta** etapa, desde los 21/22 hasta 28/30
- Edad adulta: **quinta** etapa.



La genética, ambiente y atenciones en cada una de las etapas, determinarán la evolución en las siguientes.



Asociación Madrileña Síndrome de Prader Willi

En 1997, un grupo de padres con hijos diagnosticados de Síndrome de Prader Willi, decidieron asociarse en busca de información, asesoramiento e intercambio de pareceres acerca de una problemática común.

Las Asociaciones PW caminan en busca de los apoyos necesarios para ofrecer a las familias y las personas con PW alternativas que mejoren en lo posible los efectos causados por esta compleja alteración genética. La Asociación Madrileña para el Síndrome de Prader Willi (AMSPW) es una entidad que tiene como:

Visión: Teniendo presente el desarrollo educativo, tecnológico, sociológico y científico somos una entidad de carácter social sin ánimo de lucro, comprometida con el desarrollo íntegro de la persona con diferencia funcional (discapacidad) ya sea física, mental o sensorial y los diferentes grupos sociales en situación de riesgo, menoscabo o marginalidad por causa de síndromes, conductas, patologías y enfermedades poco frecuentes, tanto en nuestro ámbito más inmediato como en otros contextos.

Misión: Trabajar por la atención integral, temprana y especializada, así como por el bienestar y plena integración sociolaboral, de las familias y personas con Síndrome de Prader-Willi, sea cual sea su edad, género, origen o condición.

Principios: constituyen señas de identidad de la AMSPW, en todos sus ámbitos de actuación:

- **Compromiso:** la responsabilidad, comportamiento ético, buenas prácticas, transparencia y flexibilidad son compromisos adquiridos libremente por el capital humano que constituye la asociación.
- **Humanidad:** cooperación, solidaridad y tolerancia entre personas y entidades para que el valor de lo social, sea el pilar básico su actuación.
- **Universalidad:** todas las personas, mujeres y hombres, tenemos los mismos derechos y el deber de ayudarnos mutuamente.
- **Respeto y confianza:** hacia la libre elección de todas las personas y las familias.
- **Accesibilidad:** plena integración social de las personas, promoviendo la creación de entornos, productos y servicios globalmente accesibles.
- **Independencia:** respetando el medio natural y las leyes vigentes, preservar la autonomía para actuar de acuerdo a estos principios.

Las personas interesadas, físicas o jurídicas, en apoyar el cumplimiento de nuestra misión, pueden colaborar y asociarse a la AMSPW como miembros benefactores y/o voluntarios.



Hoy en día, aún, nos podemos encontrar con personas no diagnosticadas de SPW. El diagnóstico temprano, que sin duda mejora el pronóstico, la aplicación de estrategias orientadas al adecuado control de síntomas, apoyo emocional, comunicación, información, atención a la familia e investigación, son aspectos básicos para conseguirse una mejora importante en las condiciones de vida de la unidad familiar y de las personas con SPW en particular.

Los profesionales, familiares y amigos relacionados con personas con SPW, deben encontrarse en una actitud abierta y dispuestos a una capacitación y a un aprendizaje continuo y creciente. La intuición, lo "normal" no sirve. Son personas extrañamente "especiales", adultos en algunos aspectos, pueriles en otros. La comprensión íntegra de la persona en sí misma y de su entorno próximo, supone rechazar esquemas habituales.



Asociaciones SPW en España

Asociación Española

C/ Hileras 4, 3º, dpch 14
28013 Madrid
Tel. 91 533 68 29
aespw@prader-willi-esp.com



Asociación Andaluza

C/ Socorro 11
23200 La Carolina, JAEN
Tel. 953 660 957
praderwilliandalucia@hotmail.com



Asociación Catalana

Hotel d'Entitats. Pg. Dels Cireres, 56/58
08906 L'Hospitalet de Llobregat
Tel. 93 338 79 15
praderwillicat@gmail.com



Asociación Valenciana

Tel. 961 935 417
avspw@avspw.org



Programas y Actividades

Atención familiar: la falta de información y sensación de desamparo, aislamiento y soledad que, como patología desconocida y minoritaria, provoca el síndrome en el entorno familiar, el programa se orienta a ofrecer prevención, tratamiento, asesoramiento específico, apoyo emocional y autoayuda, para la capacitación y mejorar en las habilidades terapéuticas y psicológicas familiares, así como las propias capacidades de personas con SPW, según las cambiantes y concretas necesidades de cada etapa de la vida.

Tiempo libre: actividades de carácter lúdico, deportivo y cultural, adaptadas a la edad y características de los participantes, favoreciendo el ejercicio físico, hábitos y formas positivas de expresión para la mejora de la comunicación, el conocimiento, la autoestima y el crecimiento personal, proporcionando a familiares un necesitado tiempo de descanso.

Difusión e Investigación: con un enfoque positivo y desdramatizador, el programa se orienta a recopilar y profundizar en temas de interés y difundir las específicas características del SPW; mediante el uso intensivo de las tecnologías de la información y comunicación (TIC), a fin de favorecer el intercambio de experiencias, mejores prácticas y producir conocimiento expreso.

Formación e Información: asistir y participar activamente en jornadas, encuentros y cursos para la incorporación de conocimiento y la eficiencia y calidad de la gestión, a fin de mejorar constantemente la atención a familias y personas bajo la condición del SPW

Recursos Asociativos: potenciar y mejorar las capacidades económicas, los recursos asociativos y el acceso a la financiación institucional, pública y/o privada.

Relaciones asociativas: colaborar y favorecer las relaciones y el conocimiento entre entidades de carácter social, compartiendo experiencias, inquietudes y métodos; y haciendo más visible ante las administraciones públicas las específicas necesidades de las de las familias "Prader" en particular y de las personas con discapacidad en general.

