



Alerta Médica Síndrome de Prader Willi

por
Médicos especialistas en el
Síndrome de Prader Willi



SÍNDROME DE PRADER WILLI

El Síndrome de Prader-Willi (SPW) es un desorden neuroconductual complejo de origen genético, resultado de una alteración en el cromosoma 15. Tiene una prevalencia estimada 1/12.000 y 1/15.000 (se da por igual en ambos sexos y en todas las razas. La incidencia en los recién nacidos es desconocida.

Características típicas del SPW son: tono muscular bajo, corta estatura si no ha sido tratado con hormona de crecimiento, déficit cognitivo, desarrollo sexual incompleto, problemas de conducta, y un apetito crónico, que añadido a un metabolismo lento que utiliza significativamente menos calorías que las normales, puede llevar a una ingesta excesiva y una peligrosa obesidad.

En el nacimiento tiene un peso inferior al normal, hipotonía, y dificultad en la succión por su débil musculatura.

En un segundo periodo (“crece demasiado bien”), entre los dos y cinco años, puede mostrar un incremento del apetito, problemas de control del peso, y el retraso del desarrollo motor junto con problemas de conducta.

Otros factores que pueden causar dificultades son: reacciones negativas a las medicaciones, alto umbral de dolor, problemas gastrointestinales y respiratorios, ausencia de vomito, y temperatura inestable.

Las personas con SPW pueden desarrollar con rapidez complicaciones médicas severas.

Alerta Médica Síndrome de Prader Willi

por
Médicos especialistas en el
Síndrome de Prader Willi

Table of Contents

ALERTA MÉDICA - Consideraciones Importantes para el Tratamiento Habitual o de Urgencia	6
Recomendaciones para la Evaluación de Anomalías Respiratorias Asociadas con el Sueño en el Síndrome de Prader Willi	9
Precauciones con la Hormona del Crecimiento	12
Episodios Gastrointestinales Agudos Pueden Ser una Amenaza a la Vida	13
Alerta Médica: Problemas Estomacales Pueden Ser Signos de Enfermedades Graves	15
Anestesia y Síndrome Prader Willi	16
Problemas Respiratorios en Síndrome Prader Willi	19
Síndrome Prader-Willi: Precauciones Clínicas para el Traumatólogo	21

ALERTA MÉDICA-Consideraciones importantes para el tratamiento Habitual o de Urgencia

*Urgencia Alarma médica para cuidados hospitalarios - NUEVO 10/2006
Los profesionales médicos pueden contactar con PWSA (EE.UU.) para obtener más información y ponerles en contacto con un especialista.*

Anestesia, reacciones a la medicación

Las personas con SPW pueden tener reacciones anómalas a dosis normales de medicación y a agentes anestésicos. Tenga extremo cuidado dando medicación que pueda causar sedación: hay informes de respuestas prolongadas y exageradas.

Anestesia - <http://www.pwsausa.org/research/anesthesia.htm>

Reacciones adversas a algunos medicamentos

Las personas con SPW pueden tener reacciones anómalas a dosis normales de medicación y a agentes anestésicos. Tenga extremo cuidado dando medicaciones que puedan causar sedación: hay informes de respuestas prolongadas y exageradas. Ha habido casos de intoxicación por agua en relación con el uso de ciertos medicamentos con efectos antidiuréticos. **Intoxicación por agua** - *http://www.pwsausa.org/support/water_intoxication_alert.htm*

Umbral de dolor alto

Es frecuente la ausencia de signos típicos de dolor y que pueden enmascarar la presencia de infección o lesión. Las personas con SPW pueden no quejarse de dolor hasta que la infección sea grave, o pueden tener dificultad en localizar el dolor. Se debe investigar la causa médica de los padres / cuidadores sobre los mínimos cambios de estado o conducta.

Problemas respiratorios

Las personas con SPW pueden tener un mayor riesgo de problemas respiratorios, ESPECIALMENTE DURANTE LAS INFECCIONES. Hipotonía, músculos respiratorios débiles y apnea de sueño son algunos posibles factores de complicación. Cualquiera que presente un ronquido fuerte, independientemente de la edad, debe ser evaluado por el médico para descartar una apnea obstructiva del sueño.

Recomendaciones para la Evaluación de Anomalías Respiratorias Asociadas con el Sueño en el Síndrome de Prader Willi

<http://www.pwsausa.org/syndrome/RecEvalSleepApnea.htm>

Respiración-*<http://www.pwsausa.org/syndrome/respiratoryproblems.htm>*

Ausencia de vómito

Es muy raro que vomiten. Los eméticos (medicamentos utilizados para inducir el vómito), pueden ser ineficaces, y dosis repetidas de estos pueden llegar a producir toxicidad. Esta característica es de especial preocupación, teniendo en cuenta la hiperfagia y la posible ingesta de alimentos crudos, en mal estado, o perjudiciales. La presencia de vómito podría indicar una enfermedad que amenace su vida.

Enfermedad gástrica grave

Distensión abdominal o inflamación, dolor, y/o vómitos pueden ser señales de inflamación gástrica grave o necrosis, más común en SPW que en la población en general. En lugar de dolor localizado, puede sentir una sensación general de malestar. Si una persona con SPW tiene estos síntomas, se hace necesaria una observación profunda. Una radiografía y una endoscopia con biopsia pueden ser necesarias para determinar el grado del problema y la posible necesidad de cirugía de urgencia.

Alerta Médica para el Estómago - *http://www.pwsausa.org/syndrome/medical_alert_Stomach.htm*

Otra consideración es la gastroparesis, una debilidad del estómago. Esto es común en el SPW y puede ser más peligroso que en una situación típica. Un niño con el SPW, cuando se le diagnostica Gastroparesis puede necesitar hospitalización. Comer mientras el estómago está inflamado por gastroparesis puede ser muy peligroso. Para más información ver: *<http://www.gicare.com/pated/ecdgs45.htm>*

Anormalidades en la temperatura corporal

Pueden presentar hiper e hipotermia idiopáticas. Puede presentarse hipertermia en enfermedades leves y en procedimientos que requieran anestesia. La fiebre puede estar ausente a pesar de infecciones graves.

Heridas y hematomas

Son habituales en las personas con SPW las heridas en la piel, debido al hábito de rascarse, también tienden a hacer hematomas fácilmente. La apariencia de tales heridas y hematomas podrían dar lugar, erróneamente, a sospechas de malos tratos.

Hiperfagia (Apetito excesivo)

El Apetito excesivo e insaciable puede llevar a una ganancia de peso peligrosa, que además puede suceder de una forma muy rápida incluso siguiendo una dieta baja en calorías. Las personas con SPW deben ser supervisadas continuamente, especialmente en lugares donde la comida esté accesible. Aquellos que mantienen un peso dentro de los límites normales, lo han conseguido gracias al estricto control externo (familiares/cuidadores) de su dieta.

Precauciones quirúrgicas y ortopédicas

En vista del número creciente de bebés y niños con SPW que pasa por evaluaciones del sueño antes del tratamiento con hormona de crecimiento y el aumento potencial de procedimientos quirúrgicos (p.e.: Amigdalectomía) que puedan requerir intubación y anestesia, será importante alertar al equipo médico sobre las complicaciones. Estas complicaciones podrían incluir lesiones de vía aérea, orofaringe, o pulmones debido a posibles diferencias anatómicas y fisiológicas vistas en SPW como vía aérea estrecha, falta de desarrollo de la laringe y tráquea, hipotonía, edema, y escoliosis. ‘

En la literatura ortopédica se describen manifestaciones musculoesqueléticas que incluyen escoliosis, displasia de cadera, huesos fracturados y anomalías de alineación de miembros inferiores. La atención a estos pacientes desde la perspectiva del cirujano ortopédico es complicada por las otras manifestaciones clínicas del SPW.

Prader-Willi Syndrome: Clinical Concerns for the Orthopedic Surgeon - <http://www.pwsausa.org/syndrome/Orthopedic.htm>

RECOMENDACIONES PARA EL ESTUDIO DE DIFICULTADES RESPIRATORIAS Relacionadas con el Sueño en el Síndrome Prader-Willi - Comunicado aprobado por el consejo clínico asesor de PWSA (USA). - 12/2003

Desde hace tiempo son conocidos problemas con el sueño y problemas de respiración durante el sueño en individuos con el síndrome Prader-Willi. Normalmente los problemas han sido diagnosticados como apnea (obstructiva, central o mixta) o como hiperventilación con hipoxia. Disrupciones en la arquitectura del sueño (retraso en el inicio del sueño, frecuentes interrupciones del sueño y creciente duración de momentos de vigilia) también son bastante frecuentes. Aunque algunos estudios pasados han demostrado que muchos pacientes con SPW tienen ligeros problemas de ventilación mientras duermen, también es conocido que algunos individuos pueden experimentar severos trastornos obstructivos que pueden ser impredecibles.

Parecen incrementar los problemas respiratorios durante el sueño factores como edad joven, hipotonía severa, traquea estrecha, obesidad mórbida y problemas respiratorios previos que hayan requerido intervención como puede ser necesidad de respiración asistida, enfermedad reactiva de las vías respiratorias e hiperventilación con hipoxia. A raíz de algunas muertes recientes de individuos con SPW que estaban siendo tratados con la hormona de crecimiento, algunos médicos han incluido esta terapia como un riesgo adicional.

Una **opción** (que actualmente no está demostrada) es que la hormona de crecimiento pueda incrementar el crecimiento de tejido linfóide en la vías respiratorias y por tanto empeorando problemas ya existentes como puede ser la hiperventilación o apnea. De cualquier modo, se debe enfatizar que actualmente no hay información concluyente que demuestre que la hormona de crecimiento provoque o empeore problemas respiratorios durante el sueño. De todos modos, para poder acometer esta cuestión, además del bien documentado incremento del riesgo de dificultades respiratorias durante el sueño, **el consejo clínico asesor de PWSA (USA) recomienda:**

1. **Un estudio del sueño o polisomnograma** que incluya mediciones de la saturación del oxígeno y del dióxido de carbono para evaluar la hipoventilación, obstrucción en vías aéreas superiores, apnea de sueño obstructiva y apneas centrales deben ser consideradas en todo individuo con SPW. Estos estudios deberían incluir etapas del sueño y ser evaluadas por expertos con suficiente experiencia en relación a la edad del paciente.

2. **Factores de riesgo que deben ser considerados para intentar agilizar la realización de un estudio del sueño incluyen:**

- Obesidad severa - sobrepeso de más de un 200% sobre el peso ideal
- Historial de infecciones respiratorias crónicas o enfermedades reactivas de las vías respiratorias (asma).
- Historial de ronquidos, apneas del sueño o frecuentes despertares durante el sueño.
- Historial de somnolencia excesiva durante el día, especialmente si la situación está empeorando.
- Antes de una operación importante como una tonsilectomía o adenoidectomía.
- Antes de sedaciones para resonancias magnéticas o intervenciones dentales.
- Antes de empezar un tratamiento con hormona de crecimiento y mientras que se realice tratamiento con hormona de crecimiento.

Deben considerares estudios de sueño adicionales si los pacientes padecen alguno de los factores de riesgo, especialmente un repentino incremento de peso o un cambio en la tolerancia al ejercicio. **Si el paciente está siendo tratado con hormona de crecimiento, no es necesario parar el tratamiento antes de obtener un estudio del sueño a no ser que se hayan manifestado nuevas complicaciones respiratorias significativas.**

Cualquier anomalía que aparezca en los estudios del sueño debiera de ser discutida con el médico que ordenó el estudio, así como con un neumólogo con conocimientos sobre tratamientos de desórdenes

del sueño para garantizar que sea realizado un plan detallado para el tratamiento y cuidados. Es muy recomendable trasladar al caso a un neumólogo pediátrico o de adultos con experiencia en el tratamiento de apnea del sueño para tratar los problemas respiratorios.

Como complemento a una dieta calórica restrictiva para perder peso o para mantener el peso adecuado, un plan puede incluir medidas como:

- Oxígeno adicional
- Presión positiva continua sobre vías respiratorias (siglas en inglés CPAP o BiPAP)
- El oxígeno se debe administrar con cuidado porque algunos pacientes tal vez tengan hipoxemia como su único estímulo respiratorio y una terapia basada en oxígeno puede complicar su respiración nocturna.
- A veces es necesario un entrenamiento o educación sobre el comportamiento para poder aceptar CPAP o BiPAP.
- Medicación para tratar el comportamiento tal vez sea necesaria para garantizar un correcto seguimiento del tratamiento.

Si los estudios de sueño manifiestan anomalías en niños o adultos con obesidad mórbida el principal problema de pérdida de peso debe ser afrontado con una intervención intensiva - de forma específica con un incremento de ejercicio y con una dieta restrictiva. Esas dos opciones son mucho mejores que cualquier tipo de intervención quirúrgica. Técnicas para conseguir estos objetivos están disponibles en clínicas y centros que tratan SPW y en asociaciones de padres o grupos de apoyo. Tal vez sea necesario tratar de manera simultánea los problemas de comportamiento que interfieran con la dieta y el ejercicio por personas experimentadas con SPW.

Si se plantea realizar una intervención en las vías respiratorias, el médico y el anestésico deben conocer los singulares problemas pre- y postoperatorio que padecen las personas con SPW (Consultar en “Medical News” el artículo “Anestesia y Prader Willi” de los Drs Loker y Rosenfield en Gathered View, Vol. 26. Nov-Dic. 2001 o visite www.pwsausa.org).

Tanto la operación como la gestión de una traqueotomía presentan problemas singulares en personas con SPW y debe de ser evitada en todos los casos posibles. Lo habitual es que una traqueotomía no sea el

tratamiento adecuado para una persona con *obesidad mórbida* porque el problema suele ser hipoventilación y no obstrucción. Autolesiones y heridas son habituales en personas SPW con traqueotomías.

A día de hoy no hay ninguna prueba directa de una relación causa-efecto entre hormona del crecimiento y problemas respiratorios vistos en SPW. La hormona de crecimiento ha demostrado producir muchos efectos positivos en la mayor parte de los individuos con SPW, incluyendo la mejora del sistema respiratorio. Decisiones relacionadas con la gestión de desórdenes del sueño debieran incluir un ratio de beneficio/pérdida de la terapia con hormona de crecimiento. **Puede ser beneficioso para el médico y para la familia realizar un estudio del sueño antes de iniciar un tratamiento con hormona de crecimiento y a las 6-8 semanas estudiar la diferencia que el tratamiento puede haber provocado.** Un estudio adicional pasado un año de tratamiento con hormona de crecimiento puede estar también indicado.

PRECAUCIONES CON LA HORMONA DEL CRECIMIENTO en el síndrome de Prader-Willi (SPW)

Actualización – Feb 2011

Estudio del sueño (polisomnografía) antes y 6 semanas después del tratamiento con HC es recomendable en infantes, niños y adultos con el síndrome de Prader-Willi (SPW). En el caso de empeoramiento de la apnea obstructiva durante el sueño, la hormona debe suspenderse temporalmente hasta que la causa se investigue y se maneje adecuadamente. Con cierta frecuencia la apnea obstructiva se puede corregir después de remover las amígdalas y adenoides o disminuyendo la dosis de la hormona (especialmente en los casos asociados con elevación anormal del IGF-1). Nosotros también recomendamos tener mucho cuidado durante los procesos de infecciones de las vías respiratorias superiores.

Existen ciertos reportes en la literatura médica del riesgo de insuficiencia adrenal en SPW. La determinación de simple niveles de cortisol en

sangre no siempre pueden garantizar la función adrenal adecuada. Es aconsejable consultar con un endocrinólogo para discutir con detalles el inicio y manejo posterior de HC.

Infantes con SPW, pueden tener reflejo gastroesofágico, lo cual puede causar hipoapneas/apneas obstructivas. En la presencia de reflejo gastrointestinal, es recomendable utilizar medicamentos contra estos reflejos antes de empezar HC

Estudios en la literatura demuestran que problemas respiratorios durante el sueño asociados con SPW pueden mejorar pero no empeorar con HC (Haqq et al, 2004; Miller et al, 2006; Festen et al, 2006). Suspensión de la HC en niños con apnea del sueño puede ser detrimento, de modo que un buen control y supervisión por signos o síntomas de empeoramiento después de empezar la hormona es recomendable.

Basado en un estudio reciente de Francia acerca del ligero riesgo de muerte en pacientes con deficiencia de HC y baja estatura idiopática después de recibir HC, la FDA (Federación de Drogas y Alimentos) ha declarado que existe cierto riesgo con el tratamiento de HC. Por aclaración, SPW no se menciona en los grupos de individuos con el aumento de riesgo en la literatura Francesa.

Jennifer Miller, M.D., M.S.

Endocrinologist --PWSA (USA) Clinical Advisory Board

Merlin G. Butler, M.D., Ph.D.

PWSA (USA) Scientific Advisory Board Chairperson

Daniel J. Driscoll, M.D., Ph.D.

PWSA (USA) Clinical Advisory Board Chairperson

EPISODIOS GASTROINTESTINALES AGUDOS PUEDEN SER UNA AMENAZA A LA VIDA

Janalee Heinemann - Executive Director, PWSA (USA)

Hace poco recibí la llamada de un doctor que me contó que una de nuestras madres trajo nuestro artículo de Alertas Médicas a emergencias. El doctor dijo, “si no lo hubiera traído e insistido en que yo consultara vuestra página Web, esta cría hubiera fallecido. Esta información salvó su vida.” Su paciente, una adolescente delgada de 15 años, tuvo un

episodio de ingesta compulsiva. Llegó al hospital con vómitos y dolor abdominal. El doctor dijo que normalmente lo habría tratado como una gripe durante un par de días. Gracias a nuestras alertas, investigaron más, y encontraron que nuestra chica con SPW tenía una hernia tal que su bazo, estómago y duodeno estaban en su torso. Ahora se está recuperando tras la operación.

Desgraciadamente no todos los padres llevan consigo el artículo y no todos los médicos prestan atención a nuestras advertencias. En otra ocasión reciente, un joven delgado tuvo otro episodio de ingesta compulsiva y tanto en Urgencias como en el hospital no se tomaron en los síntomas con la seriedad necesaria ni con la urgencia requerida. Pese a que uno de nuestros médicos llamó como consultor para enfatizar la urgente necesidad de cirugía exploratoria, hubo un retraso de 14 a 16 horas antes de que el médico diera credibilidad a la amenaza tan real que suponía su estado.

Este joven había evolucionado muy bien antes de este episodio y unas horas después del atracón, sus síntomas sólo incluían vómitos y dolor abdominal. Debajo pueden leer el artículo del doctor Rob Wharton, que fue impreso en The Gathered View en 1998. Lo que el Dr. Wharton describió era la “expansión gástrica idiopática aguda”. Esto sucede cuando una parte del tejido del estómago muere, algo similar a lo que sucede en un ataque al corazón cuando una parte del tejido del corazón muere. Sucede de forma repentina, es una gran amenaza y requiere intervención quirúrgica inmediata. Yo he hablado con muchas personas, incluida nuestra especialista del tracto intestinal, la doctora Anna Scheimann, y el patólogo que elaboró el informe con el Dr. Wharton sobre la causa. Nuestra conclusión es: si una persona con SPW dilata significativamente su estómago con comida (la amenaza para las personas delgadas puede ser mayor) y no recibe la alerta normal de sentirse saciado o con dolor, puede dilatar el estómago hasta tal punto que interrumpe el flujo sanguíneo y provoca necrosis. (El estómago se oscurece y muere)

Otro riesgo asociado con los atracones que pueden causar una emergencia médica es la perforación de la pared gastrointestinal. Además, cuando hay dolor abdominal severo, un doctor debería

considerar realizar una ecografía para ver si hay piedras en la vesícula biliar o pancreatitis. La pancreatitis puede ser diagnosticada mediante un análisis de sangre y mediante un TAC del abdomen.

ALERTA MEDICA: Los Problemas Estomacales Pueden Ser Signos de Enfermedades Graves

Publicado anteriormente en "The Gathered View", Marzo-Abril 1998

Recientemente hemos reconocido y *documentado una característica medica importante en individuos con SPW que familias y cuidadores deben conocer. Aunque la enfermedad no es común en individuos con SPW, es mucho más común entre personas con SPW que en cualquier otra persona. Es importante reconocer esta característica porque puede provocar problemas médicos severos si el diagnóstico y tratamiento se retrasan. Si se diagnostica a tiempo, el problema se puede tratar con éxito.

Hemos definido la característica como "expansión gástrica idiopática aguda". Suele comenzar de forma repentina en individuos en su segunda o tercera década de vida. Por lo general no hay una causa conocida. El primer síntoma es un ligero malestar abdominal o dolor y vómitos. La inflamación del abdomen, causado por la inflamación o expansión del estomago, también puede aparecer en este momento. La temperatura corporal se puede elevar también. Además, el individuo a menudo empieza a parecer y sentirse bastante enfermo.

Si estos síntomas aparecen el individuo debe recibir atención médica inmediata:

- dolor abdominal,
- distensión o inflamación, y
- vómitos.

Se debe realizar una radiografía simple o un TAC del abdomen para ver si hay una distensión abdominal. Si hay distensión abdominal pero el individuo parece estar bien, una endoscopia es necesaria para ver

si hay restos o pruebas de inflamación en las paredes del estómago. Si se ve inflamación en los Rayos X y el individuo parece estar muy enfermo, tal vez sea necesaria cirugía de emergencia para examinar más de cerca el estómago y ver si hay inflamación y necrosis (muerte o deterioro) del tejido que forma las paredes del estómago. Cuando hay una severa inflamación y hay necrosis, el tratamiento supone la extirpación mediante cirugía de una parte significativa del estómago.

* Wharton RH (1997) *Distensión gástrica idiopática aguda con necrosis gástrica en individuos con SPW. American Journal of Medical Genetics, Dec. 31; Vol 74L4): página 437-441.*

ANESTESIA y Síndrome Prader Willi

James Loker, MD, Laurence Rosenfield, MD Asuntos afectando Síndrome Prader Willi y Anestesia

Individuos con SPW pueden tener aspectos médicos que alteran el curso de la anestesia.

- **Obesidad** - Los individuos obesos son más propensos a padecer apnea obstructiva, problemas pulmonares y diabetes. Cada uno de estos casos debe ser considerado a la hora de prepararse para una anestesia. Pueden tener niveles alterados de oxígeno o dióxido de carbono en sangre que cambiarán su respuesta a medicaciones, oxígeno incluido. Hipertensión pulmonar, insuficiencia cardiaca derecha y edema pueden precisar una evaluación por parte de un cardiólogo o neumólogo antes de operar. Un electrocardiograma para detectar hipertrofia en el ventrículo derecho tal vez sea positivo para medir hipertensión pulmonar. Con frecuencia, individuos obesos con SPW pueden tener edema corporal significativo (líquido extra) que no es del todo aparente debido a su obesidad. Tal circunstancia debe de ser considerada cuidadosamente, y si fuera necesario, emplear diuréticos antes y después de la anestesia. El manejo de las vías respiratorias puede ser especialmente difícil cuando se realiza una sedación consciente.

- **Umbral del dolor elevado** - Las personas con SPW pueden no responder al dolor de la misma manera que otros individuos. Mientras eso supone una ventaja en la gestión del post-operatorio, puede

también ocultar otros problemas. El dolor es la forma que tiene el cuerpo de alertarnos sobre los problemas. Después de una operación, un dolor mayor de lo habitual puede alertar a los médicos sobre otros problemas. Otros posibles síntomas de problemas ocultos deben ser monitorizados.

- **Temperatura inestable** - El hipotálamo regula la temperatura corporal. Debido a un desorden en el hipotálamo, individuos con SPW tal vez sean hipo- o hipertérmicos. El pariente o cuidador pueden ayudar al anestesista explicándole cual es la temperatura habitual del individuo. Aunque no hay ninguna certeza sobre la predisposición de individuos SPW a la hipertermia maligna, relajantes musculares depolarizantes (ej. Succinylcholine) se deben evitar a no ser que sea absolutamente imprescindible.

- **Saliva densa** - Un problema común con SPW es una saliva más densa de lo habitual. Eso puede complicar el cuidado de las vías respiratorias, especialmente en casos de sedación consciente o durante la extubación (cuando un tubo respiratorio es retirado). La saliva densa también predispone al individuo a las caries y dientes sueltos. La higiene dental debe de ser considerada antes de la anestesia.

- **Comportamientos asociados a la búsqueda de comida** - Es esencial que cualquier individuo que se someta a una anestesia general o local tenga el estómago vacío. Eso reduce el riesgo de aspiración a los pulmones de los contenidos del estómago. Las personas con SPW generalmente sufren un exceso de apetito y pueden no decir la verdad si han comido antes de una intervención. Siempre se ha de asumir que un individuo con SPW tiene alimentos en el estómago a no ser que el cuidador pueda verificar que ese no es el caso. Tal vez sea necesario colocar un tubo en el estómago para comprobar si hay comida presente antes de intentar colocar un tubo respiratorio. Algunos individuos con SPW pueden rumiar (regurgitar algo de su comida) y tener mayor riesgo de aspiración.

- **Hipotonía** - La mayoría de los bebés con SPW tienen una hipotonía significativa. La condición suele mejorar a los 2-4 años. En cualquier caso la mayoría continúa teniendo un tono muscular más bajo que individuos normales. Eso puede ser un problema a la hora de estornudar correctamente y aclarar vías respiratorias después de usar un tubo respiratorio.

- **Hurgar en heridas** - Hurgar en heridas puede ser un problema importante con el SPW. Puede complicar la cura de las heridas provocadas por vías intravenosas y de heridas incisivas. Normalmente si están bien cubiertas se ignoran. Dependiendo del deterioro de las facultades cognitivas del individuo tal vez sean necesarios limitaciones o guantes gruesos para proteger las heridas tras una operación.

- **Hipotiroidismo** - El SPW es un desorden del hipotálamo y por tanto otras funciones relacionadas con el hipotálamo pueden verse afectadas. Aunque no se conoce la incidencia del hipotiroidismo en SPW, pueden producirse bajos niveles de hormona tiroidea debido a la carencia de hormona estimuladora del tiroides o factor liberador de tiroides y no necesariamente por problemas de la propia glándula tiroides. Un examen de niveles de hormona tiroidea puede ayudar durante el estudio anterior a una operación.

- **Difícil Acceso a Vía Intravenosa** - Debido a severos problemas como son la obesidad y carencia de masa muscular, individuos con SPW pueden presentar dificultades para poner una vía intravenosa. Una vía intravenosa estable debe estar presente en todo individuo sujeto a algún tipo de anestesia.

- **Problemas de Comportamiento** - Las personas con SPW son más proclives a arrebatos emocionales, comportamientos obsesivo-compulsivos, y psicosis. Tal vez estén en un tratamiento con medicinas psicotrópicas, y se debe tomar en cuenta la posible interacción entre la anestesia y las medicinas.

- **Déficit de Hormona de Crecimiento** - Todos los individuos SPW deben ser considerados como deficientes en hormona de crecimiento. El regulador médico de Estados Unidos (FDA) ha reconocido un diagnóstico de SPW como una condición para ser tratada con hormona de crecimiento. La deficiencia en hormona de crecimiento no parece alterar la liberación de cortisona como respuesta a estrés; por lo tanto no es necesario un suplemento de esteroides. Individuos con SPW que no están siendo tratados con hormona de crecimiento pueden tener vías respiratorias más pequeñas de lo esperado para el tamaño de su cuerpo.

Recuperación Post Anestesia

Mareos, sopor o pesadez tras la anestesia pueden deberse a la somnolencia subyacente y a un componente de apnea central. Para procedimientos ambulatorios habituales, se debe considerar la posibilidad de una

noche de observación. Como se ha citado anteriormente, la mayoría de los problemas se deben a la obesidad, apnea obstructiva y central, pero el débil tono muscular y la aspiración crónica pueden jugar un papel en las dificultades respiratorias tras la anestesia.

Resumen

Las personas con SPW pueden ser anestesiados con seguridad. Los riesgos existentes son parte de su condición antes del procedimiento. La mayoría de las complicaciones no suelen deberse a la anestesia general, que siempre es vigilada atentamente, sino a sedaciones locales pobremente monitorizadas. Sólo un médico cercano al paciente, a sus necesidades médicas debiera tomar las decisiones médicas pertinentes.

PROBLEMAS RESPIRATORIOS en el Síndrome Prader Willi

James Loker, M.D. Cardiólogo Pediátrico

Miembro del Consejo Clínico Asesor PWSA (USA)

Varios artículos recientes una vez más muestran que individuos con el SPW tienen el riesgo de sufrir problemas respiratorios. En particular, problemas de hipoventilación/ apnea central y apnea obstructiva en SPW.

La hipoventilación central es un desorden provocado por un deficiente ritmo o profundidad en la respiración, particularmente durante el sueño. El desorden suele provocar problemas de somnolencia durante el día y si el desorden es severo puede provocar problemas de elevada presión sanguínea en los pulmones. Las personas con SPW pueden tener un riesgo más elevado de padecer estos problemas por su bajo tono y masa muscular, obesidad excesiva, y posible déficit neurológico para dirigir la respiración. Varios estudios han demostrado que algunos individuos con SPW tienen un deficiente ritmo y profundidad en la respiración.

La apnea central es el cese total de la respiración durante el sueño.

Hay varios estudios que demuestran una alteración en la respuesta de algunos individuos con SPW a productos químicos que normalmente incrementan la respiración. Tanto los receptores en el cuerpo como en el cerebro que están involucrados en la respiración están siendo investigados.

La apnea obstructiva durante el sueño es una dolencia que puede afectar a individuos con SPW y que también aparece en otros síndromes con hipotonía (bajo tono muscular) como es el síndrome de Down. Su incidencia está bien documentada. Además aparece en un 2% de la población pediátrica normal. Se produce cuando un individuo intenta respirar durmiendo, pero debido a la obstrucción en vías respiratorias, el aire no llega a los pulmones. La obstrucción se puede producir en cualquier punto desde la nariz a las pequeñas vías pulmonares. Estas personas suelen tener una respiración sonora y con ronquidos asociada con periodos de silencio cuando no se produce movimiento de aire. Una apnea obstructiva no tratada puede tener graves complicaciones, incluida la muerte.

Otros problemas que pueden provocar dificultades respiratorias en jóvenes pueden ser reflujo estomacal crónico y aspiración. Aunque la ausencia de vómito es conocida como predominante en SPW, han sido documentados casos de reflujo en niños pequeños con problemas respiratorios crónicos. Individuos con apnea obstructiva tienen mayor riesgo de reflujo.

La Academia de Pediatría Americana ha fijado recientemente líneas maestras para el diagnóstico y tratamiento de la apnea obstructiva. La pautas sugieren que todos los infantes que roncan o con otros problemas de respiración obstructiva sean estudiados. Su médico tal vez desee realizar un estudio del sueño si hay una somnolencia excesiva, obesidad significativa o antes de una operación. Para individuos con una historia clínica positiva se realiza una prueba de sueño en la que se miden y registran patrones de respiración, ritmo cardíaco, niveles de oxígeno y movimientos de aire. El tratamiento referencia como sugiere las pautas de la academia incluiría amigdalectomía y/o adenoidectomía o CPAP (Presión Positiva Continua en Vía Aérea), en la que el individuo duerme con una máscara por la noche para mantener abierta la vía respiratoria. Es frecuente que la apnea central y la apnea obstructiva se produzcan

en el mismo paciente. Probablemente este sea el caso en la mayoría de los individuos con SPW con problemas respiratorios. Tanto la apnea obstructiva como la central pueden ser evaluadas con un estudio del sueño. En resumen, las personas con SPW son más proclives a padecer problemas respiratorios y el problema más común es la apnea obstructiva. Si un niño pequeño tiene síntomas de apnea obstructiva, se debe realizar un estudio del sueño. Está siendo investigado el papel de la apnea central en SPW.

Un especial agradecimiento por su contribución a este artículo para:

- Dan J. Driscoll, Ph.D., M.D. PWSA (USA) Clinical Advisory Board Chair
- Merlin G. Butler, M.D., Ph.D. PWSA (USA) Scientific Advisory Board Chair
- David M. Agarwal, M.D. PWSA (USA) Research Advisory Committee Member

Síndrome Prader-Willi: PRECAUCIONES CLÍNICAS PARA EL TRAUMATÓLOGO

Martin J. Herman. Departamento de Traumatología, St. Christopher's Hospital for Children, Erie Avenue @ Front Street, Philadelphia, PA 19134 USA. Teléfono: (215) 427-3422; Fax. (215) 427-8782

Introducción: El SPW es un desorden del cromosoma 15 caracterizado por hipotonía, hipogonadismo, hiperfagia y obesidad. Manifestaciones musculoesqueléticas, incluyendo escoliosis, displasia de cadera y anomalías de alineación de extremidades inferiores, aparecen en la literatura traumatológica. De todos modos, el cuidado de este tipo de población de pacientes desde la perspectiva del traumatólogo es complicada por las manifestaciones clínicas de SPW. Osteopenia, desórdenes psiquiátricos, y elevado umbral del dolor son citados frecuentemente en SPW pero no son discutidos en la literatura ortopédica/traumatológica. Los autores presentan una revisión clínica de una experiencia de 8 años cuidando 31 pacientes SPW para resaltar todas las preocupaciones clínicas que influyen en tratamientos traumatológicos.

Métodos: El estudio incluye 31 pacientes ingresados diagnosticados con SPW y la revisión de sus historias médicas. Se documentaron sus características demográficas, pruebas genéticas, diagnósticos musculoesqueléticos, diagnósticos psiquiátricos y comportamientos clínicos. Fueron evaluados estudios radiológicos realizados durante el curso de la rutina clínica.

Resultados: Se estudiaron 22 hombres y 9 mujeres con edad media 22 años (rango 8-39 años). Una anomalía del cromosoma 15Q fue confirmada en 18 pacientes. Se detectó en clínica escoliosis en 24 de 31 pacientes y se confirmó por radiografías en 14 de los 24 pacientes (tasa global de escoliosis del 45%) con una curva media primaria de 31°; se emplearon corsés ortopédicos en tres casos y dos fueron sometidos a fusión espinal. Las radiografías mostraron disminución de la lordosis cervical e incremento de la cifosis cervicotorácica en 16 pacientes, una alteración no descrita anteriormente. Radiografías de cadera en 26 pacientes mostraron displasia en 2 pacientes, no se encontraron casos de desplazamiento de la epífisis capital del fémur. Catorce pacientes padecieron un total de 58 fracturas con 6 pacientes sufriendo fracturas múltiples (rango 2-7). Se midió la densimetría ósea en 14 pacientes; 8 pacientes tenían osteopenia y 4 tenían osteoporosis según índices Z de la espina lumbar. Veintiún pacientes tenían diagnósticos psiquiátricos incluyendo desorden de control impulsivo (7) desorden de personalidad orgánica (6) desorden de oposición desafiante (5) desorden depresivo NOS (3) ADHD (2) and OCD (2). Nueve pacientes mostraron comportamientos de auto-mutilación. Seis pacientes pasaron por operaciones de cirugía ortopédica con un caso de complicación importante (infección espinal). Frecuentemente el tratamiento de fracturas estuvo asociado con complicaciones menores.

Discusión: Osteopenia, control pobre de los impulsos y comportamientos desafiantes, y alto umbral del dolor son aspectos del SPW que pueden complicar todas las facetas de un tratamiento ortopédico con o sin cirugía. El traumatólogo del caso debe planear minuciosamente y actuar con sumo cuidado cuando trate niños o adultos con SPW.

(Resumen de la Conferencia Científica PWSA (USA) 2003 en Orlando, FL)

Cualquier interesado en donación de tejido cerebral para investigación por favor contacte con su asociación local o con el Netherlands Brain Bank, Netherlands Institute for Neuroscience, Meibergdreef 47, 1105 BA, Amsterdam, The Netherlands; tel. +31-20-5665499, secretariaatnhb@nin.knaw.nl, www.brainbank.nl



International Prader-Willi Syndrome Organisation
IPWSO

c/o B.I.R.D. Europe Foundation Onlus
via Bartolomeo Bizio, 1
36023 Costozza (VI) - Italia

tel/fax +39 0444 555557
web: www.ipwso.org

Permission is granted to reproduce this booklet in its entirety, but it may not be reused without the following credit line: Reprinted from:

PRADER-WILLI SYNDROME ASSOCIATION ^{USA}
Still hungry for a cure.

Prader-Willi Syndrome Association (USA)
8588 Potter Park Drive, Suite 500
Sarasota, FL 34238 - USA

toll-free U.S. only	1-800-926-4797
anywhere	1-941-312-0400
fax	1-941-312-0142
e-mail	info@pwsausa.org
web	www.pwsausa.org