
**CUIDADO MÉDICO para NIÑOS (edad 3-12 años) con
SÍNDROME DE PRADER-WILLI
&
Guía de Evaluación para Médicos que Tratan Niños
con SPW**



CUIDADO MÉDICO para NIÑOS (edad 3-12 años) con

SÍNDROME DE PRADER-WILLI

Una vista general para Médicos que visitan a niños con SPW

Del Consejo Asesor Clínico y Científico de la Organización Internacional de Síndrome de Prader-Willi (IPWSO)

Febrero 2019

El Síndrome de Prader-Willi (SPW) es una enfermedad genética con alteraciones del desarrollo neurológico y con posibilidad de complicaciones médicas. Las pruebas genéticas están disponibles y son indispensables para confirmar el diagnóstico y definir el genotipo, que tiene implicaciones clínicas posteriores, especialmente síntomas psiquiátricos. Cuanto más pronto se realice el diagnóstico, más informados estarán los padres y el equipo de tratamiento para que se instaure la intervención médica y conductual apropiada para el desarrollo. Aunque la mayoría de niños se diagnostican en la infancia, cualquier niño con una historia precoz sugestiva, especialmente de hipotonía, ganancia de peso excesiva en la infancia temprana, déficit de saciedad y pobre crecimiento lineal, necesita más evaluación. Un simple test genético, análisis de metilación del ADN, pueden hacer el diagnóstico concluyente en >99% de casos.

De igual manera que en una enfermedad crónica, sería beneficiosa una clínica médica especializada para niños con SPW para fomentar una relación y comunicación continuadas con los padres y un dispositivo en red para consultas clínicas con los especialistas. Algunos países son afortunados al tener una clínica para SPW donde los niños con SPW son visitados por especialistas anualmente. Las visitas con el médico de Atención Primaria tendrían que ser cada 4-6 meses. IPWSO reconoce que el acceso a los servicios de salud y a los especialistas puede variar considerablemente debido a factores que incluyen la gran distancia, el transporte escaso, los recursos financieros limitados y la disponibilidad restringida. Se dirige al lector a las otras vistas generales y guías de evaluación en estas series para bebés con SPW (hasta 3 años de edad), niños con SPW (3-12 años de edad), adolescentes con SPW (13 o más años de edad) y adultos con SPW.

Hallazgos Médicos más Comunes/Significativos en la infancia:

- Los niños con SPW presentan aumento gradual del interés por la comida y ganancia de peso entre 2-6 años de edad que es inevitablemente seguido por un fuerte e incontrolable impulso, determinado biológicamente dirigido a buscar y comer comida. Como resultado, ellos necesitarán restricción calórica y monitorización cuidadosa para evitar la obesidad a la vez que mantengan una ingesta nutricionalmente equilibrada con adecuada proteína y grasa. El acceso a la comida debe estar controlado mediante un candado en las despensas, neveras y/o congeladores o por supervisión constante. La SEGURIDAD DE LA COMIDA psicológica

(saber el horario diario de las comidas y tentempiés, la comida y el tamaño de la ración a servida y la seguridad de que el acceso a la comida estará controlada a todas horas) disminuirán la ansiedad y el comportamiento alrededor de la comida. La comida como regalo, recompensa o sorpresa debe evitarse, ya que crea expectativas que no podrán ser cumplidas consistentemente y acabarán con problemas de comportamiento.

- La hipotonía, disminución de la masa muscular y disminución de la actividad física explican las bajas necesidades calóricas. Incluso cuando el peso es normal para la altura, la relación entre la masa grasa y magra es más elevada que en el niño típico.
- El retraso en el desarrollo es habitualmente en andar (el tiempo promedio en andar es a los 27 meses), hablar, conocimiento, coordinación motora y autoayuda en habilidades y se beneficiarán de los servicios de atención precoz con terapia física, del discurso y lenguaje y ocupacional. Soportes de refuerzo con ortesis de tobillo-pié (OTPs) puede permitir alcanzar habilidades para la sedestación y andar. La dispraxia en el desarrollo (la dificultad del cerebro en transformar el intento en acción, especialmente integrando movimientos motores complejos utilizados en las actividades diarias) puede durar toda la vida
- El ejercicio diario es esencial para el gasto energético, el desarrollo físico y motor, la respiración profunda, el control glucémico y la disminución del estrés.
- La estimulación sensitivo motora (balancearse, pedalear, saltar, sacudir, cepillar etc.) es esencial a cualquier edad para manejar el sensor del hambre que resulta de la hipotonía sindrómica y de los déficits sensitivos de procesamiento.
- El déficit de hormona de crecimiento es común.
- El hipotiroidismo puede estar presente en un 33% de los niños.
- La insuficiencia adrenal central es rara, y en la mayoría de casos, se diagnostica en la infancia. Pero los chicos que presentan un debut con signos clínicos de disminución de apetito, pérdida de peso, hipotensión ortostática y mareo y deshidratación con pérdida de sal, requerirán evaluación. También los niños que presentan fallo de medro bajo estrés extremo por enfermedad o cirugía prolongada, deberían ser evaluados mediante niveles de cortisol en suero en la mañana. Si los niveles de cortisol son bajos, está indicado remitir el paciente a endocrinología para posterior evaluación.
- El hipogonadismo a menudo incluye testículos no descendidos (80-90%). El tratamiento con gonadotropina coriónica (HCG) en la infancia temprana puede ser útil, pero la mayoría necesitan cirugía y se recomienda antes de los 3 años de edad, y de manera óptima entre 6-12 meses de edad.
- La adrenarquia prematura (aparición de vello púbico o axilar antes de la edad 8-9 años es muy común; no es una pubertad real. Está relacionada con la secreción de hormonas de las glándulas suprarrenales y no requiere tratamiento. Raramente progresa a pubertad adelantada. A menudo

se asocia a hiperinsulinemia que responde a restricción de carbohidratos, reduciendo la secreción y la resistencia a la insulina.

- La pubertad precoz es rara y requiere evaluación endocrinológica para tratamiento con medicación antigonadotropínica hasta la adolescencia.
- Los problemas del sueño son comunes y consisten en alteraciones del sueño/despertar y problemas respiratorios del sueño. Las alteraciones del sueño/despertar consisten en la dificultad de mantener el sueño durante la noche y la excesiva somnolencia durante el día. Ocasionalmente, si se sospecha narcolepsia se necesita un test de latencia del sueño múltiple (MSLT) para confirmar el diagnóstico. Los estudios del sueño pueden revelar apnea del sueño (obstructiva y/o central). El sobrepeso/obesidad puede agravar la apnea obstructiva y responde a la presión continua de la vía aérea (CPAP). La apnea central se maneja con la presión positiva de la vía aérea a dos niveles (BiPAP) y suplementación con hormona de crecimiento.
- Los problemas de agudeza visual, especialmente miopía, son comunes y el diagnóstico precoz y el tratamiento con lentes de corrección es esencial para el rendimiento escolar. La alteración de la mirada ocular (como el estrabismo) requerirá remitir al oftalmólogo para poner un parche o para cirugía.
- La caries dental es común debida a la salivación disminuida. Para una dentición saludable se necesita una higiene oral preventiva excepcional y atención constante por un dentista pediátrico.
- Los problemas de articulación del lenguaje son comunes y se recomienda terapia de logopedia y lenguaje.
- Se deben evaluar los problemas de audición: la hipersensibilidad al sonido puede ocurrir en algunos niños.
- El lenguaje pragmático o las habilidades de interacción social pueden estar retrasadas y deben considerarse ya que pueden llevar a un trastorno en la comunicación o del espectro autista. Se recomienda remitirlo para evaluación por un logopeda o terapeuta del lenguaje.
- Algunos niños con SPW pueden ser propensos a ingesta de sustancias tóxicas, comer sustancias no comestibles, tragar objetos o insertar objetos en orificios del cuerpo. Será necesaria una guía anticipatoria y estrategias de prevención.
- Los problemas de motilidad intestinal pueden ocurrir en todo el intestino e incluir problemas para masticar y tragar, dismotilidad esofágica, reflujo, rumiación y asfixia. El estreñimiento crónico es común y requiere tratamiento. El riesgo de cascada catastrófica de distensión gástrica, necrosis y ruptura del estómago puede ocurrir. Un estómago distendido puede verse después de comer demasiado y con otras condiciones, como el estreñimiento, cambio de dieta, ingesta de bebidas carbonatadas o gastroenteritis. Los síntomas pueden ser muy sutiles incluso tarde en la evolución. Los síntomas precoces son eructos con olor a huevos podridos, cambio

en el comportamiento, rechazo de la comida o problemas respiratorios. Dado que el vómito raramente ocurre en personas con SPW, cualquier vómito si el olor es a podrido o de color oscuro, es frecuentemente una indicación de enfermedad intraabdominal amenazante para la vida, incluso sin ausencia de otros signos. La evaluación médica urgente debería incluir escáner abdominal y una intervención rápida para descomprimir el estómago usando una sonda nasogástrica puede salvar la vida. Para ver un algoritmo importante sobre esta alteración, ver <https://pwsausa.org/wp-content/uploads/2015/10/PWS-GI-Algorithm-Chart.pdf>.

- Las alteraciones respiratorias incluyen respiración superficial (el volumen corriente es pequeño en reposo y escasamente audible con el estetoscopio), disminución de la tasa de respiración, tejido de la vía aérea redundante que predispone a apnea, y sensibilidad reducida al CO₂ que típicamente conduce la ventilación.
- Los aspectos cardiovasculares incluyen la variabilidad del latido cardíaco reducida, un síntoma de disfunción del sistema nervioso autonómico subyacente, que predispone a enfermedad cardiovascular. Hay una disminución a la respuesta de la presión arterial y del pulso al ejercicio. La cardiomegalia ocurre en la hipoventilación de la obesidad que puede afectar incluso a niños jóvenes con obesidad mórbida.
- Las deformidades de la columna vertebral incluyen escoliosis, cifosis, cifoescoliosis y representan un 40%. La escoliosis que se identifica en la infancia puede tratarse con soportes y puede requerir cirugía. La hormona de crecimiento no está contraindicada.
- La displasia de cadera está presente en cerca del 10%. Puede notarse en el nacimiento o aparecer más tarde en la infancia como resultado del retraso en el desarrollo y/o la hipotonía.
- La osteoporosis o osteopenia se puede ver en niños y puede ser prevenida con un adecuado aporte de calcio/vitamina D, actividad física para estimular el recambio óseo y terapia endocrina si hace falta. Se requiere monitorización a largo plazo especialmente en aquellos individuos que por la razón que sea están inmovilizados.
- Las anomalías de la marcha y las deformidades de los pies pueden necesitar evaluación de un fisioterapeuta (Medicina Física), podólogo o ortopedista y beneficiarse de ortesis o fisioterapia. Debido a la alta tolerancia del dolor en niños con SPW y a la dificultad en localizar la fuente de dolor, cualquier cojera persistente o queja de dolor en una extremidad necesita ser evaluada, generalmente con una radiografía.
- La enuresis primaria es común en el SPW; puede estar relacionada con la hipotonía de la vejiga, incapacidad para notar la vejiga llena o estreñimiento significativo con distensión rectal. La apnea del sueño no tratada se asocia a enuresis nocturna. Si se sospecha reflujo vesical y/o duplicidad ureteral congénita, se debe remitir al urólogo para evaluar la necesidad de una posible corrección quirúrgica.

-
- El rascado de la piel es común pero no universal. El rascado leve es oportunista en la localización (cutículas, dedos, manos, brazos, cara, calota craneal, dedos de los pies, plantas de los pies). Para muchos están causadas por el rascado de una picadura de un insecto, irregularidades en las uñas de los dedos, uñas de los dedos de los pies, o cutículas o callosidades. Para otros son provocadas por ociosidad o estrés. Cuando son severas, pueden llevar a cicatrices, desfiguración e infecciones potencialmente serias. Las incisiones quirúrgicas a menudo se convierten en sitios de excoriación, que interfiere con la curación.
 - El rascado rectal a menudo empieza a causa del estreñimiento, pero está aumentado por los niveles elevados de estrés. Cuando es grave, puede llevar al sangrado rectal, incontinencia fecal, anemia y confundirse con el diagnóstico de colitis o enfermedad inflamatoria intestinal.
 - Muchos de los comportamientos asociados al SPW, como la hiperfagia, emergen a lo largo del tiempo durante la infancia. Estos incluyen rabietas, rascado de la piel, preguntas y comportamiento repetitivo, fenómeno de ordenar según su criterio o de hacer las cosas en un orden determinado, completar un conjunto, coleccionar o acaparar sus objetos preferidos, rigidez de pensamiento y dificultad en hacer cambios.
 - Los problemas del aprendizaje en la escuela son comunes, especialmente las dificultades en la articulación de las palabras, alteraciones aritméticas (discalculia) y deficiencia intelectual leve. Son comunes los déficits neuropsicológicos de la función ejecutiva, de la memoria de trabajo y del procesamiento del lenguaje.
 - Son frecuentes los movimientos anormales como el aleteo de los ojos, el cierre de los ojos cuando habla, las manos a la cara o las estereotipias con los dedos y/o otros manierismos como arrancarse cabellos.
 - Los problemas de comportamiento a menudo interfieren con el ajuste escolar. Trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH), comportamiento disruptivo tipo inatención o de otros tipos son frecuentes. La apnea del sueño no tratada contribuye a los problemas de atención. La somnolencia diurna puede asociarse a problemas de comportamiento.
 - Los déficits de habilidades sociales son comunes y a menudo atribuibles al retraso en el proceso del lenguaje, la pobre inteligibilidad del habla y/o el egocentrismo.
 - La ansiedad es generalizada durante la infancia y puede llevar a depresión. Están indicadas las intervenciones psicológicas para reducir el estrés e incrementar las habilidades para afrontar las situaciones.
 - La psicosis y/o el trastorno bipolar pueden aparecer inesperadamente con el estrés o como un efecto colateral del tratamiento con fármacos inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina (ISRSs) o algunos antipsicóticos atípicos. Un aumento gradual del comportamiento dirigido a un objetivo o la intensificación de los comportamientos típicos puede indicar un cambio de humor. La autolesión impulsiva (cortar, excavar, pinchar) es a habitualmente una

indicación de inestabilidad emocional que requieren evaluación de la salud mental. Un cambio repentino en el comportamiento o la pérdida de apetito puede iniciar enfermedad física o psiquiátrica y requerir evaluación urgente. El desarrollo de experiencias mentales anormales se tienen que derivar para evaluación psiquiátrica y tratamiento, como un niño que cree en sus fantasías son reales y las lleva a cabo, miente a los colegas o cuidadores y los mete en problemas con las autoridades, o muestra el inicio de un pensamiento confuso con pérdida de función e inestabilidad del estado de ánimo.

Aspectos adicionales:

- Los niños con SPW pueden no ser capaces de comunicar que se sienten mal. El cambio en el nivel de alerta o el comportamiento puede ser el primer indicador de que el niño está enfermo.
- La regulación de la temperatura es impredecible (hipertermia o hipotermia) y puede haber una falta de respuesta febril incluso con una infección grave. Puede ocurrir hipertermia, probablemente de origen hipotalámico o fiebre de origen desconocido.
- El umbral del dolor es alto en mucho niños y pueden no ser capaces de localizar el sitio de discomfort. Esto aumenta el riesgo de menospreciar los síntomas de condiciones serias y sobrepasar enfermedades y fracturas. En el caso de dolor torácico o abdominal se debe considerar la realización de una radiografía (rayos-X) y una tomografía axial computerizada (TAC) del abdomen incluso si los síntomas observados no parecen merecer mucha importancia.
- La obesidad severa en niños interfiere con la progresión del desarrollo. Las complicaciones crónicas pueden incluir diabetes tipo II, hepatomegalia debida a hígado graso, hipertensión, linfedema, apnea obstructiva del sueño, hipercolesterolemia, cambios en la piel y úlceras y alteraciones en las articulaciones.
- La hipoventilación en la obesidad puede ocurrir en la infancia. Se asocia con obesidad mórbida, disnea de pequeños esfuerzos, apnea del sueño obstructiva con hipoxemia durante el sueño y aumento del edema sin fovea en las extremidades inferiores. La insuficiencia respiratoria y cardíaca son hallazgos tardíos y ominosos. En los casos graves, los niños son dependientes de una silla de ruedas, confinados a una silla reclinable o sentados en la cama porque son incapaces de reclinarse debido al compromiso respiratorio. La inactividad aumenta el riesgo de tromboembolismo. La traqueostomía complica y prolonga la recuperación; muchos niños se han quitado la cánula ellos mismos. El oxígeno administrado a más de 1 litro/minuto sin presión aérea positiva puede suprimir la conducción respiratoria y empeorar la hipoxemia debido a la sensibilidad disminuida a la hipercapnia en el SPW. El tratamiento de elección es ejercicio y rehabilitación física intensiva para movilizar la acumulación de fluidos, a la vez que una dieta baja en proteínas bajo la supervisión de un/una dietista con experiencia.

-
- Las convulsiones febriles ocurren en casi la mitad de los niños con SPW y son más probables en el subtipo deleción. El riesgo de una única convulsión a los largo de la vida es aproximadamente cinco veces mayor que en la población normal.

Medicación

- Muchos niños habrán sido evaluados por déficits endocrinológicos antes de la edad de 3 años y pueden estar recibiendo hormona de crecimiento. Para niños de 3-12 años que empiezan con hormona de crecimiento por la primera vez, existe preocupación en que la hormona de crecimiento puede causar hipertrofia adenotonsilar y edema transitorio que puede causar o empeorar la apnea del sueño obstructiva.
- De manera óptima, los estudios del sueño se tendrían que hacer antes de empezar la hormona de crecimiento y repetir a los 3 meses o antes si aparecen síntomas clínicos de obstrucción de la vía aérea. Si los estudios del sueño no se pueden realizar, se recomienda una exploración por un otorrinolaringólogo o una radiografía lateral de cuello para evaluar el tejido linfático. Se deberían monitorizar los niveles séricos de factor de crecimiento parecido a la insulina 1 (IGF-1) durante el tratamiento con hormona de crecimiento. También se debería obtener la glucosa sérica en ayunas antes y mientras se reciba la hormona de crecimiento.
- Los niños diagnosticados de hipotiroidismo recibirán tiroxina y se monitorizarán sus niveles séricos.
- Los niños previamente diagnosticados de insuficiencia suprarrenal central pueden necesitar ajuste de dosis de hidrocortisona antes de la cirugía, anestesia y durante una enfermedad seria o crónica.
- Cuando los niños son tratados con suplementos orales o fármacos a diario es importante evitar la posibilidad de toxicidad o ingesta accidental.
- Debido a la reducida masa magra, la elevada masa grasa y la elevada sensibilidad a todo tipo de fármacos, se sugiere empezar por una dosis baja de medicación, especialmente antihistamínicos y psicotropos. Incluso cuando se empieza con una dosis baja, pueden ocurrir efectos secundarios a fármacos.
- Existen consideraciones especiales para la cirugía. La depresión respiratoria puede resultar del uso de dosis estándar de benzodiacepinas o anestesia durante la cirugía. El oxígeno se debe usar con precaución debido a la respuesta reducida de la conducción respiratoria por el CO₂ y el riesgo de hipercapnia yatrogénica y narcosis con CO₂. La gastroparesia ha ocurrido después de la cirugía porque el intestino puede no “despertarse” tan rápido como el cerebro.

Comentarios generales

Este documento se ha diseñado para abordar los problemas médicos normalmente hallados en niños con SPW con el intento de reducir las complicaciones severas y mejorar la calidad de

vida. Un documento IPWSO separado aborda las evaluaciones durante las visitas médicas regulares.

El SPW es debido a la ausencia de información genética en el cromosoma 15q11.2-q13 debido a uno de los tres mecanismos genéticos: delección, disomía uniparental materna y defecto de impronta. Este último se puede asociar a riesgo de recurrencia familiar. Es altamente recomendable que el diagnóstico se confirme mediante prueba genética. Otras condiciones se pueden superponer en signos y síntomas con el SPW. Un análisis de metilación del ADN confirma el diagnóstico en >99% de los casos, pero no confirma el subtipo genético. Un médico genetista puede pedir un test genético apropiado para determinar el genotipo específico. IPWSO puede ser de ayuda para identificar las fuentes de las pruebas.

Por favor vean otras informaciones médicas o no médicas, la mayoría están escritas por una audiencia no profesional, en la página web de la *International Prader-Willi Syndrome Organization* (IPWSO) que incluye información sobre organizaciones de soporte a las familias en más de 100 países: <http://www.ipwso.org>.

Las fuentes de la información detallada sobre el SPW son:

Pediátrico. <https://www.pediatrics.org/cgi/doi/10.1542/peds.2010-2820>;

Revisión de Genes: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1330/> y

Cuaderno sobre Alertas Médicas en el SPW:

<https://www.pwsausa.org/wpcontent/uploads/2015/11/newMAbookfinal.pdf>.

CUIDADO MÉDICO para los NIÑOS (edad 3-12 años) con SÍNDROME DE PRADER-WILLI

Guía de Evaluación para Médicos que Tratan Niños con SPW

Del Consejo Asesor Clínico y Científico de la Organización Internacional de Síndrome de Prader-Willi (IPWSO)

Febrero 2019

El Síndrome de Prader-Willi (SPW) es una enfermedad genética compleja con muchas alteraciones del desarrollo neurológico y del comportamiento que aparece en la infancia. Muchos niños y sus familias se pueden beneficiar de un diagnóstico temprano y de una guía anticipatoria a lo largo de los años del desarrollo. Las posibles complicaciones médicas y de comportamiento se tratan más efectivamente si se hace de manera precoz. Esta guía ha sido preparada para aconsejar a los médicos que traten niños con SPW como evaluar proactivamente e identificar clínicamente signos precoces de problemas. Las posibles complicaciones están detalladas en un documento adjunto. Una Vista para Médicos que Tratan Niños con SPW. Las exploraciones y pruebas clínicas citadas abajo se recomienda hacerlas durante la visita anual en Atención Primaria y/o en la visita de las subespecialidades. Los problemas del desarrollo, resultados de las pruebas, la remisión y la comunicación con los subespecialistas se puede discutir con los padres durante estas visitas anuales. IPWSO reconoce que el acceso a los servicios de salud y a los especialistas puede variar considerablemente, pero muchos países están desarrollando Clínicas Multidisciplinares para facilitar el contacto con los subespecialistas. Este documento resume las principales necesidades de salud que se recomiendan en el contexto que se disponga de recursos. Se dirige al lector a otras vistas generales y guías de evaluación en las series para bebés con SPW (hasta los 3 años de edad), niños con SPW (3-12 años de edad), adolescentes con SPW (13 años o mayores), y adultos con SPW.

Historia médica minuciosa con énfasis en lo siguiente:

- Evaluar los hitos del progreso en los niños en edad preescolar: motricidad gruesa, motricidad fina, habla, cognición y habilidades de relación social. Considerar remitir a necesidades preescolares especiales si se necesita.
- El progreso académico en la escuela para niños de 6-12 años: Determinar los resultados del test psicológico y si se han diagnosticado y acomodado las alteraciones en el aprendizaje. Revisar el plan educacional individual para asegurar que los asuntos relacionados con el SPW hayan sido notados y tratados en la clase.
- Historia de la comida:
 - Dieta: Preguntar por el recuento de calorías habitual, plan dietético y selección de comida. Considerar remitir a un/una dietista bien informado/a en SPW para el control calórico y la suplementación con nutrientes si es necesario.

-
- El entorno de la comida: Evaluar el acceso a la comida a través del entorno como la casa (grado de control de la comida y de supervisión), escuela (posibilidad de doble comida, utilización de la comida para el refuerzo en el comportamiento en clase), transporte a la escuela y comunidad (oportunidades para el acceso a la comida e idoneidad de la supervisión).
 - Evaluar los comportamientos relacionados con la comida y desarrollar un plan para gestionarlos.
 - Los típicos problemas de comportamiento en el SPW: Evaluar la frecuencia y gravedad de las rabietas, comportamiento/preguntas repetitivos, rigidez cognitiva, dificultad en los cambios, coleccionismo/acaparamiento. Preguntar por las estrategias de prevención, el manejo de los comportamientos a través de ajustes y el nivel de estrés del/de la cuidador/a.
 - Actividad física: Determinar el tipo y duración del ejercicio físico diario. Determinar si las actividades son basadas en la familia o con implicación de otros colegas (como Olimpiadas Especiales) y si hay un plan para limitar las actividades sedentarias como el tiempo de pantalla (ordenador y televisión).
 - Historia de dormir/despertar: Evaluar ronquidos, apneas del sueño, dormir sin descansar, somnolencia diurna y/o vagar por la noche. Considerar remitir a neumología o a patología del sueño.
 - Identificar movimientos o hábitos anormales (cierre rápidos de los ojos, balanceo del cuerpo, tics, estereotipias).
 - Preguntar por convulsiones o delectos con falta de respuesta. Las convulsiones febriles son especialmente comunes entre los niños con el genotipo deleción. Considerar remitir a un neurólogo pediatra.
 - Visión: Evaluar la agudeza (la disminución es común) y la coordinación en la mirada (el estrabismo es frecuente). Considerar remitir a Oftalmología para una evaluación completa y recomendaciones.
 - Oído: Evaluar déficit o hipersensibilidad. Considerar remitir a Otorrinolaringología/audiología.
 - Higiene oral: Evaluar la dentición, paladar. La inspección dental y la higiene bucal se recomienda 2 veces al año.
 - Revisión GI de los sistemas:
 - Competencia oral: morder, mascar, movimientos con la lengua y tragar. Descartar síntomas de disfagia (dificultad para tragar) y microaspiraciones (neumonía recurrente, dificultad para manejar el asma). Considerar remitir a un logopeda para evaluación. Considerar pedir una prueba de tragar una galleta y evaluar la motilidad esofágica. Implementar el “Marcar el ritmo y Cazar” (ver documentos adjuntos).

-
- Enfermedad gastrointestinal por reflujo (GERD), rumiación (a menudo debida a la motilidad esofágica anómala).
 - Tasa de comida: para atragantamiento o asfixia, implementar “Marcar el ritmo y Cazar” (ver documentos adjuntos).
 - Patrón intestinal y consistencia: Gráfico de heces de Bristol (ver documentos adjuntos)- “hacer serpientes”. Considerar remitir a gastroenterología para el manejo del estreñimiento.
 - Preguntar por incontinencia urinaria. Los niños pueden no percibir el llenado de la vejiga y el vaciamiento puede ser incompleto. Mojar la cama es común y ocurre con la apnea del sueño. Mojarse durante el día puede también ocurrir y puede estar relacionado con el estreñimiento.
 - Evaluar el balance, estancia, marcha y coordinación motora gruesa. Determinar el grado de asistencia necesario para subir/bajar escaleras. Considerar remitir a un psiquiatra o fisioterapeuta para evaluación e intervención (ortesis).
 - Evaluar la coordinación motora fina: Determinar si el niño/la niña pueden ponerse/quitar la ropa o manejar la higiene en el lavabo. Puede ser necesario remitir a terapia ocupacional.
 - Descartar displasia de cadera y escoliosis. Una vez el paciente puede sentarse de manera estable, obtener radiografías sentado de columna y de la pelvis en supino al mismo tiempo. Remitir al ortopeda si se encuentran anomalías.
 - Rascado de la piel: Evaluar el lugar, frecuencia y gravedad del rascado de la piel. Las técnicas de prevención incluyen el uso de repelentes de insectos para evitar picaduras; usar emolientes para la piel seca; usar piedra pómez para las callosidades de los pies; y mantener las uñas de las manos y de los pies y las cutículas recortadas. Considerar métodos de barrera (guantes, ungüento antibiótico tópico). Considerar remitir a terapia ocupacional para una dieta sensorial y un programa de estimulación sensorial. Considerar el uso de N-acetil-cisteína para disminuir el comportamiento del rascado.
 - Medicaciones y dosis: Actualizar la lista de medicación. Evaluar para interacciones farmacológicas potenciales, efectos secundarios y parar los medicamentos que ya no son necesarios más tiempo. Siempre preguntar por la utilización de productos medicinales fuera del mostrador. Los medicamentos prescritos como “si necesarios” es probable que sean sobreutilizados.

Exploración corporal relevante, incluyendo:

- Altura, peso y circunferencia de la cabeza. Gráficas en curvas de crecimiento apropiadas para niños/niñas con o sin hormona de crecimiento (Ver los enlaces al final del artículo). Calcular el índice de masa corporal (IMC, kg/m²); El IMC objetivo es < 50%. Evaluar la

velocidad de crecimiento; aspirar a la media de la talla parental si reciben hormona de crecimiento

- Signos vitales: tensión arterial y frecuencia cardíaca (sentado y de pie).
- Evaluar la calidad de la comunicación (habilidad para expresar deseos y necesidades, verbalmente y no verbalmente).
- Evaluar la claridad y fluencia del habla (problemas con la articulación del habla e inteligibilidad; habilidad para repetir palabras y frases para clarificar; tartamudeo o repetición de palabras y/o frases y coordinación de los movimientos de la lengua para producir sonidos. Considerar remitir a un logopeda para evaluación.
- Boca- inspeccionar los dientes buscando signos de reflujo, bruxismo, decaimiento; buscar prominencia tonsilar.
- Auscultación cardíaca- evaluar signos de insuficiencia cardíaca
- Auscultación pulmonar buscando ventilación irregular/atelectasias
- Exploración abdominal- palpar el borde hepático para hepatomegalia (hígado graso), dolor abdominal o evidencia de estreñimiento.
- Inspección de la espalda y la cadera buscando escoliosis, cifosis; examinar las caderas buscando displasia u otras anomalías de las articulaciones. La exploración física puede carecer de especificidad diagnóstica.
- El edema de las piernas puede verse en niños con sobrepeso/obesidad y requerir evaluación por un cardiólogo o un especialista en linfedema. Las úlceras pueden ocurrir, habitualmente como resultado de una excoriación de la piel y pueden infectarse y requerir antibioterapia o curas especializadas de heridas. El edema de las piernas (bilateral, no fóbico) puede verse en la obesidad mórbida y es un signo de hipoventilación en la obesidad; esto requiere cuidado inmediato pero puede ser reversible si pierde peso y hace ejercicio. El edema unilateral y eritema puede ser un signo de trombosis venosa, que está aumentada en individuos con SPW, y esto puede requerir una evaluación y tratamiento estándar.
- Marcha, pies y posición del pie- se requieren a menudo ortesis y zapatos especiales por pes planus (pies planos) severos.
- Evaluación de la piel- examinar la piel buscando lesiones de rascado, como úlceras abiertas e infecciones; buscar infecciones por levaduras, hongos o bacterias en los pliegues de la piel de los niños con sobrepeso/obesidad.
- Buscar por signos de adrenarquia prematura (aparición de vello púbico o axilar en niñas menores de 8 años o niños menores de 9 años de edad).

- Evaluación ano-Genital- Inspeccionar el ano para evidenciar el rascado anal. La exploración genital es anormal en el SPW debido al hipogonadismo. Los niños nacen frecuentemente con micropene y escroto hipoplásico. Si hay criptorquidia, remitir al urólogo para evaluación de cirugía. Las niñas con SPW nacen con hipoplasia de clítoris y labios. Examinar a las niñas de más de 7 años.
- Monitorizar la circunferencia abdominal en los niños que reciben neurolépticos atípicos o en los niños que tienen una historia de gases y distensión abdominal para establecer una línea de base.

Determinaciones en sangre (anuales)

- Hemoglobina glicosilada (Hemoglobina A1C) y glucosa en ayunas (se recomienda la analítica en sangre en ayunas a la 8am)
- Lípidos en sangre, colesterol, enzimas hepáticas ayunas (se recomienda la analítica en sangre en ayunas a la 8am)
- Hormona estimuladora del tiroides (TSH) y tiroxina libre (T4L), triiodotironina libre (T3L) si es posible.
- 25-hidroxivitamina D, calcio, fósforo
- Hemoglobina y hematocrito; recuento de leucocitos y plaquetas
- Electrolitos en suero: (Sodio (Na⁺), potasio (K⁺), cloro (Cl⁻), bicarbonato (HCO₃⁻) (la hiponatremia puede sugerir exceso de ingesta de líquidos o un efecto secundario de los fármacos psicótrópos o de los anticonvulsivantes estabilizadores del ánimo).
- La urea en sangre (BUN o urea) y la creatinina (Cr); el cociente BUN/Cr puede estar elevada en el SPW debido a la baja masa muscular.
- El Factor de crecimiento insulínico (IGF-1) si es posible, especialmente para los que reciban tratamiento con hormona de crecimiento, para confirmar dosis y cumplimiento.

Pruebas Recomendadas de Diagnóstico Clínico:

- La polisomnografía antes y a los 3 meses después de empezar el tratamiento con hormona de crecimiento o más pronto si los signos de obstrucción de la vía aérea se vuelven evidentes. Si los estudios del sueño no están disponibles, se puede realizar una radiografía (rayos-X) lateral del cuello para evaluar el tamaño de las adenoides y las amígdalas si se sospecha apnea obstructiva del sueño (AOS). Si está presente, remitir a un otorrinolaringólogo para exploración.

- La polisomnografía también se usa para evaluar la presencia de apnea obstructiva y/o central. Se recomienda el Test de Latencia Múltiple del Sueño (TLMS) si hay sospecha de narcolepsia.
- Radiografía (rayos-X) de la espalda si se sospecha escoliosis. Se debería preguntar al radiólogo que informe sobre la cantidad de heces en el colon como hallazgo incidental.
- Radiografía (rayos-X) y/o ecografía de la cadera si se sospecha displasia.
- Edad ósea (determinada por una radiografía de la mano izquierda) en comparación con la edad cronológica para determinar cómo crece el esqueleto, habitualmente en asociación con el tratamiento con hormona de crecimiento y en casos de adrenarquia prematura.
- Absorciometría con rayos-X de doble energía (DEXA) cada dos años; utilizada para medir la densidad mineral ósea (para signos de osteoporosis y osteopenia) y para determinar la composición corporal (determinando la masa grasa).
- Entre los niños que hayan tenido poca respuesta al estrés psicológico ante una enfermedad, el cortisol debería determinarse antes de programar una cirugía. Previamente a cirugías extensas, los anestesiistas deberían estar alerta de la posible insuficiencia adrenal central en el SPW.
- Los niños a los que se ha evidenciado pubertad prematura, que es rara, se deberían remitir al endocrinólogo para evaluación y tratamiento.

Recomendaciones para Consultas Clínicas y/o Consejo:

- Endocrinología: para evaluar la función hipofisaria/hipotalámica, especialmente la hormona de crecimiento, el tiroides y la insuficiencia adrenal central.
- Genetista médico: para confirmar que se ha realizado el test genético más actualizado y para el consejo genético de los riesgos de recurrencia para la familia.
- El/la nutricionista (o similar que tenga conocimientos de SPW): para determinar los requerimientos calóricos y nutricionales, al menos anualmente o cada 4-6 meses si es necesario.
- Fisioterapia: para evaluar las articulaciones, músculos y para recomendar actividades motoras apropiadas.
- Terapia ocupacional: para determinar necesidades sensoriales y una dieta sensorial para estimulación sensitivo-motora y para evaluar y acomodar la dispraxia (la dificultad del cerebro para traducir el intento en movimiento motor, especialmente integrando acciones motoras complejas usadas en las actividades cotidianas).
- Logopedia: para evaluar la dispraxia oral (dificultad en la coordinación de los movimientos de la lengua, labios y faringe) necesaria para la articulación y las funciones de morder-mascar-tragar; y para evaluar y remediar los trastornos pragmáticos del lenguaje.

-
- Psicología Pediátrica o un analista del comportamiento aplicado: para evaluar comportamientos fuera de control y prescribir un plan de comportamiento utilizando estrategias de manejo del entorno o técnicas o programas de contingencia del comportamiento.
 - Psiquiatría Pediátrica: para evaluar la dificultad para controlar los problemas de comportamientos, cambios emergentes en el estado de ánimo o en procesos de pensamiento o en el uso de fármacos psicótropos.
 - Servicios sociales: para ayudar a las familias con recursos para el apoyo en el presente y para empezar a planificar las necesidades en el futuro como una residencia para el cuidado. Animar a las familias a educar y mediar con los familiares, el personal de la escuela y los ayudantes de la comunidad.

Por favor tomen nota:

Algunas otras condiciones se pueden sobreponer en signos y síntomas con el SPW. Es óptimo asegurar que el diagnóstico sea correcto a través de las pruebas genéticas. Una simple prueba genética, análisis de metilación del ADN, puede hacer el diagnóstico concluyente en >99% de los casos, pero es necesario más evaluación por un genetista clínico. IPWSO puede asesorar para identificar fuentes de pruebas.

Fuentes de información detallada sobre el diagnóstico, síntomas, evaluación y manejo del SPW: Pediátrico: www.pediatrics.org/cgi/doi/10.1542/peds.2010-2820; Revisiones de Genes: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1330/> and PWSA Medical Alert Folletos: <https://www.pwsausa.org/wp-content/uploads/2015/11/newMAbookfinal.pdf>.

Enlaces:

Butler et al. Growth Charts for Non-growth Hormone Treated Prader-Willi Syndrome. Pediatrics. 2015;135(1):e126-e135.

<https://www.pwsausa.org/wp-content/uploads/2017/01/Ht-wt-GH-treated-boys-3-18y-2016.pdf>

<https://www.pwsausa.org/wp-content/uploads/2017/01/Ht-wt-GH-treated-girls-3-18y-2016.pdf>

<https://www.pwsausa.org/wp-content/uploads/2017/01/BMI-GH-treated-boys-3-18y-2016.pdf>

<https://www.pwsausa.org/wp-content/uploads/2017/01/BMI-GH-treated-girls-3-18y-2016.pdf>

<https://www.pwsausa.org/wp-content/uploads/2017/01/HC-GH-treated-boys-2016.pdf>

<https://www.pwsausa.org/wp-content/uploads/2017/01/HC-GH-treated-girls-2016.pdf>

Documentos adjuntos:

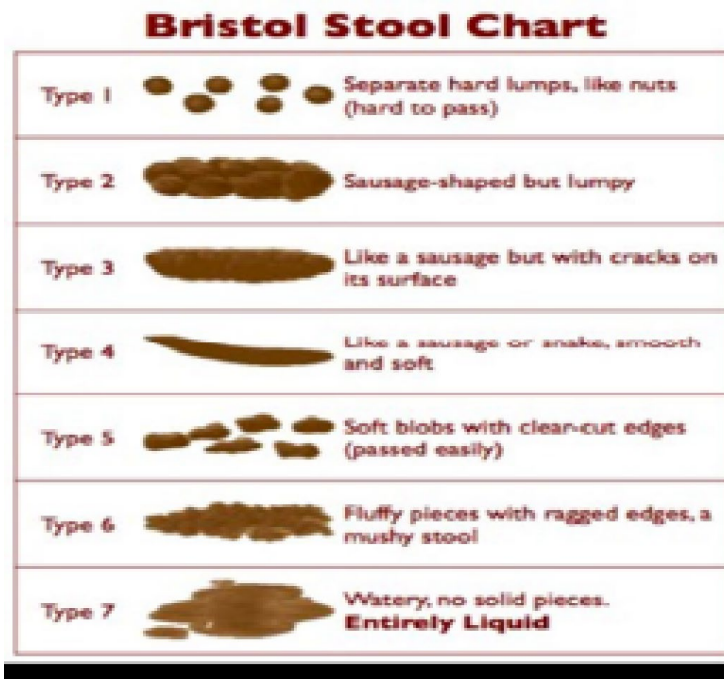


Gráfico de heces de Bristol

Tipo 1 Bultos duros separados, como nueces (difíciles de pasar)

Tipo 2 forma de chorizo pero con bultos

Tipo 3 Como un chorizo pero con grietas en su superficie

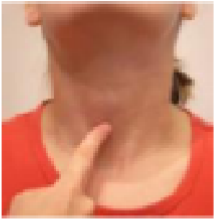
Tipo 4 Como una salchicha o serpiente, suave y blanda

Tipo 5 Gotas blandas con márgenes de corte claro (pasan fácilmente)

Tipo 6 Piezas cremosas con bordes irregulares, unas heces blandas

Tipo 7 Acuosas, sin piezas sólidos. Completamente líquidas.

Why is “Pace and Chase” important?

 Sometimes when I eat, food gets stuck in my throat and I don't feel it.	 Bite 1 Bite 2 Drink! I take a drink after two bites so that all the food goes to my belly. This is called “Pace and Chase.”	 Staff reminds me to take drinks. They care about me and want me to be safe.
 I ask for water when my first drink is empty.	 When I am done eating, I drink my “flush” to make sure there is no food in my throat.	

© The Children's Institute 2015
The Hospital of
The Children's Institute

¿Por qué es importante el “marcar el ritmo y cazar”

A veces cuando como, la comida se atasca en mi garganta y yo no lo noto.

Bebo después de dos mordiscos para que toda mi comida vaya a mi barriga. Eso se llama “Marcar el ritmo y cazar”

El personal sanitario me recuerda que tengo que debo beber. Se preocupan de mí y quieren que esté seguro/a.

Pido agua cuando mi primera bebida se ha acabado.

Cuando he acabado de comer, bebo mi “sorbo limpiador” para que la comida no se quede en mi garganta.



Registered charity No.1182873

Office: Douglas House, 18b Trumpington Road, Cambridge, CB2 8AH, UK

office@ipwso.org www.ipwso.org