**ATENCIÓN MÉDICA PARA ADULTOS CON SÍNDROME DE PRADER-WILLI**

**Guía de evaluación para médicos**

**Aprobada por la Junta asesora clínica y científica de la Organización Internacional para el Síndrome de Prader-Willi (IPWSO) en enero del 2018**

El síndrome de Prader-Willi (PWS, por sus siglas en inglés) es un trastorno genético complejo y altamente variable con muchas manifestaciones y posibles complicaciones médicas y psiquiátricas, las cuales se tratan de manera más eficaz al comienzo de su desarrollo. Si bien los adultos con SPW pueden estar saludables, están en riesgo de complicaciones potenciales, las cuales se detallan en el documento adjunto Resumen de problemas médicos para médicos. Por lo tanto, es sumamente importante que se sometan a evaluación médica general y a exámenes de sangre por lo menos una vez al año. Se recomienda realizar los exámenes que se indican a continuación durante las visitas médicas. La IPWSO reconoce que el acceso a servicios de salud y a especialistas puede variar considerablemente. En este documento se resumen las principales necesidades en materia de salud que se recomiendan en el contexto de recursos disponibles.

El diagnóstico clínico del SPW debería confirmarse mediante pruebas genéticas. Basta una sola prueba genética (análisis de metilación del ADN) para obtener un diagnóstico de manera concluyente en más del 99 % de los casos.

**Antecedentes médicos, con énfasis en los siguientes aspectos:**

* Medicamentos y dosis: ya no es necesario evaluar los medicamentos y las interacciones farmacológicas.
* Peso: evaluar cambios recientes y hacer una comparación con el último examen.
* Entorno alimentario: acceso a alimentos en el hogar, el trabajo y otros lugares. Grado de supervisión. Intervenciones dietéticas.
* Actividad física y ejercicios: horas de rutina semanales.
* Dificultades respiratorias: falta de aliento con la actividad.
* Alteraciones del sueño: ronquidos, signos de apnea, insomnio, somnolencia diurna.
* Problemas gastrointestinales: reflujo, hábitos en el baño, estreñimiento y su tratamiento, recogimiento rectal (común en el PWS, que puede dar como resultado fístulas o infección).
* Orinarse en la cama: y posibles signos de infección del tracto urinario.
* Sexualidad, relaciones y educación: ciclos menstruales, anticoncepción en ambos sexos.
* Dermatilomanía: puede causar infecciones.
* Estado mental, emocional y psicológico.
	+ Problemas de comportamiento: por ejemplo, rabietas graves.
	+ Hábitos inusuales: por ejemplo, perseverancia, comportamientos repetitivos, rasgos autistas.
	+ Síntomas psiquiátricos: psicosis, trastorno del estado de ánimo, cambios graves en el comportamiento.
* Situación de vivienda: por ejemplo, ¿vive en su casa, con otros individuos con discapacidad intelectual o en un centro especial? Evaluar la situación social y financiera del paciente, y el conocimiento de los cuidadores acerca del PWS.
* Situación laboral o programa diario: ¿recibe educación y actividades satisfactorias?

**Exámenes corporales generales pertinentes, incluidos:**

* Altura, peso e índice de masa corporal (IMC, kg/m2).
* Signos vitales: evaluar para saber si hay hipertensión o posibles arritmias provocadas por medicamentos.
* Dentadura: inspeccionar la dentadura para saber si hay signos de reflujo, rechinamiento de dientes o caries muy avanzadas.