

TESINA. DIPLOMADO “ÉTICA DEL CUIDAR”, 2014.

Caracterización clínica en niños con síndrome de “Prader Willi”.

Proyecto: “Alas por un sueño”.

Autores: Lic. Juana Iris Cribbe Hernández; Dr. Juan Carlos Salvá Navarro; Lic. Idalma Débora Fuentes Rodríguez; Lic. Vilmerys Umpierre Hernández; Lic. Ariel Sánchez Sarduy.

Resumen.

Se realizó un estudio con el objetivo de identificar características clínicas desde el punto de vista psicológico en niños con síndrome Prader Willi que oscilan entre 10 y 12 años. Para lo que se realizó una entrevista a los padres y al personal escolar. Constatamos que el conocimiento del tema tanto por parte de la familia como por parte del personal escolar es amplio. Se logró identificar diversas características psicológicas, neuroconductuales y sociales en los 3 niños con síndrome Prader Willi.

Introducción.

El Síndrome de Prader-Willi (SPW) es una alteración descrita clínicamente en el año 1956 por los doctores suizos A. Prader, H.Willi y A.Labarth en nueve pacientes que presentaban una clínica de obesidad, talla baja, criptorquidia y alteraciones en el aprendizaje, tras una etapa de hipotonía muscular pre y postnatal, dando la impresión de una lesión cerebral severa.

Objetivada en la década de los 80, como una alteración genética poco frecuente y compleja en el cromosoma 15. Un “capricho” de la genética (por delección, disomía o imprinting) de “causa” desconocida (como casi todo lo que la acompaña) no hereditaria, que condiciona la vida de una persona y su familia.

Se destacan los estudios de Ledbetter (1981), Butler y Palmer (1983) y Nicholls(1989), quienes relacionaron la aparición del mismo con delecciones e11, una región concreta del brazo largo del cromosoma 15 procedente del padre. En 1993 Holms, tras un estudio multicéntrico, publicó los criterios vigentes para su diagnóstico.

Las características de las personas con Prader-Willi las podemos dividir en dos etapas:

- las que presentan los niños en los primeros 2 ó 3 años de la vida y
- los mayores de esta edad.

En los primeros años de vida los niños presentan hipotonía (debilidad muscular), lo que dificulta poder succionar, además de retardo en adquirir las capacidades motoras tales como permanecer sentados, caminar. La debilidad para succionar se traduce en dificultades para alimentarse y consecuentemente para aumentar de peso y crecer, por lo que algunos niños requieren técnicas especiales para alimentarse. Si bien pueden aparecer algunos berrinches, en esta etapa, por lo general son niños muy cariñosos y sociables.

A medida que el niño crece y la hipotonía mejora aparecen trastornos en la conducta alimentaria y en su comportamiento. Los trastornos alimentarios se refieren a la imposibilidad de estos niños de controlar su “sensación de hambre”, es decir, por más que coman sienten hambre todo el tiempo y llegan a robar comida. La compulsión por la comida sumado a la menor masa muscular hace que los niños realicen menor actividad física, lo que produce un aumento exagerado de peso que trae graves consecuencias para su salud si no se controla. Su comportamiento también cambia y se muestran obstinados, repetitivos y a menudo presentan berrinches ante la negativa a sus pedidos.

La inteligencia de estos niños es muy variable y requerirá estimulación y apoyo en la escuela para favorecer el mejor desempeño del niño para alcanzar la mayor independencia posible en el entorno familiar, social y escolar.

A todas las edades los niños presentan hipogonadismo hipogonadotrófico, es decir, un fallo en las hormonas sexuales debido a un defecto localizado en un área del cerebro llamado hipotálamo. Esto hace que los niños presenten menor desarrollo genital (pene pequeño, testículos no descendidos en el varón y clítoris y labios menores más pequeños en las niñas, así como también retardo o falla del desarrollo sexual en la adolescencia) a todas las edades. Sin embargo se han descrito casos de fertilidad en niñas.

Otras manifestaciones que son comunes son baja estatura, la estatura final adulta de los varones en promedio es 155 cm y en las niñas 147 cm, manos y pies más pequeños que otros niños, escoliosis, falta de regulación de la temperatura corporal, menor sensación de dolor, ausencia de vómitos, respuesta diferente a ciertos medicamentos, trastornos del sueño, estrabismo, hipotiroidismo.

La continua necesidad de restringir comida y los problemas de conducta pueden ser muy estresantes para los miembros de las familias.

Los adolescentes y adultos con Prader-Willi se pueden relacionar en grupo siempre que la dieta esté controlada y el entorno bien estructurado. Mientras que ellos necesitan mucho control con respecto a la comida necesitan poco apoyo en otros aspectos de su vida tales como aseo personal o movilidad.

Si bien el Síndrome de Prader-Willi no tiene cura, podemos trabajar para que estos niños tengan una mejor calidad de vida.

Lo más importante es trabajar para prevenir la obesidad grave con dieta adecuada y ejercicio físico; y ayudarlos a adquirir destrezas para que puedan ser independientes y autosuficientes.

La salud es buena y la expectativa de vida puede estar dentro de los límites normales, siempre que el peso sea controlado. Un peso excesivo puede asociarse a problemas tales como diabetes, enfermedades cardíacas y trastornos respiratorios que pueden poner en peligro la vida de estos niños.

Considerando que la Bioética personalista promueve el respeto por la dignidad de la Persona humana y la práctica de valores por convicción nos propusimos realizar el presente estudio, que nos permitió conocer acerca del comportamiento y las características clínicas en los niños portadores del Síndrome Prader-Willi, que tuvo como objetivo fundamental corroborar algunas de las características anteriormente planteadas en 3 de los niños que asisten al proyecto “Alas por un sueño” que patrocina la oficina Cáritas Habana.

Objetivo General.

Corroborar las principales características clínicas que muestran los niños con Síndrome Prader-Willi que asisten al proyecto “Alas por un sueño” que patrocina la oficina Cáritas Habana.

Objetivos Específicos.

Verificar el nivel de conocimiento por parte de la familia acerca del Síndrome Prader-Willi.

Constatar el nivel de conocimiento del personal docente de las instituciones escolares.

Identificar las características psicológicas, neuroconductuales y sociales en los niños con Síndrome Prader-Willi.

Metodología.

Se realizó un estudio descriptivo del universo de niños incorporados al Proyecto “Alas por un sueño”, que incluye a niños con Síndrome Prader-Willi. Mediante la investigación nos propusimos conocer las características clínicas de 3 niños del Proyecto, los cuales fueron observados, se les realizó entrevistas a los padres y al personal docente a través de instrumentos confeccionados siguiendo un criterio de expertos que representan la fuente primaria de datos en las cuales se recogen variables seleccionadas tales como: edad, características clínicas, manejo de las mismas, nivel de conocimientos de padres y personal docente.

Las medidas estadísticas utilizadas fueron cálculos porcentuales.

Para la observación se utilizó la técnica de **la observación participante** porque permite un mayor acercamiento al objeto de estudio. Esta se define como una forma de observar que se realiza con la participación de lo que se investiga y que por tanto las conclusiones constituyen el conjunto de razones y comportamientos observados. Asume un trabajo de ordenamiento de lo que se observa, organizando la visión según las categorías y nociones con las que entendemos el mundo.

Para llevar a cabo la técnica de investigación se utilizó como guía de observación un modelo con enfoque multidimensional compuesto por 10 ítems, que permite obtener las principales características del grupo estudiado.¹ (Ver Anexo 2).

Se utilizó la entrevista porque brinda la posibilidad de captar información en detalle, la cual constituye un complemento de la técnica de observación, en la medida en que permite describir y sobre todo interpretar aspectos de la realidad que no son directamente observables:

¹Barzagas Medina, Yanais. **Evaluación de la calidad de vida de las personas con Síndrome Down atendidas en el Programa de Desarrollo de las Personas con Discapacidad y sus Familias de Cáritas Habana.** La Habana, 2013 p. 34

sentimientos, impresiones, pensamientos, así como aquellos acontecimientos que han ocurrido en el pasado y que lógicamente no se pueden observar.

La entrevista se realizó a los padres cuyos niños reciben los beneficios del proyecto y con permanencia en el mismo. (Ver anexo 1). Está basada en el diálogo directo a través de la comunicación interpersonal resultando de gran importancia incluso que el propio intercambio de información oral.

En la investigación se hizo indispensable la aplicación de la entrevista a los docentes, con el objetivo de adquirir un mayor conocimiento acerca del tema objeto de la investigación, al recoger los puntos de vista, criterios y valoraciones de cada uno de los profesionales que atienden a los niños y familiares. (Ver anexo 2)

Resultados.

Tabla1. Resultados de la entrevista realizada a los padres.

CONOCIMIENTO DE LA FAMILIA SOBRE EL SPW		
	PADRES	
	Número	Por ciento
Dominan ampliamente	3	100
Dominan pobremente	-	-
TOTAL	3	100

En la tabla1 se muestra el nivel de conocimiento por parte de la familia acerca del Síndrome Prader-Willi, constatamos que los padres dominan ampliamente el tema, resultado obtenido a través de diferentes medios: búsqueda por interés personal, información científica dada por especialistas de seguimiento en estos casos sin obviar la información y atención que reciben a través del Proyecto. En la literatura nacional e internacional no se encontraron referencias para confrontar dichos resultados.

Tabla2. Resultados de la entrevista realizada al personal docente.

CONOCIMIENTO DEL PERSONAL DOCENTE		
	EDUCADORES	
	Número	Por ciento
Dominan ampliamente	7	58,3

Dominan pobremente	5	41,7
TOTAL	12	100

En la tabla 2 se demostró que de los 12 docentes entrevistados, 7 dominaban ampliamente el tema para un 58,3%, sin embargo los 5 restantes mostraron poco conocimiento para un 41,7%. Estos resultados pueden deberse a la poca incidencia del Síndrome Prader - Willi tanto en Cuba como a nivel internacional, además de su reciente aparición (década de 1980) con una incidencia estimada de 1/12.000 y 1/15.000. Lo anterior es coincidente con lo expuesto por parte de autores cubanos y foráneos.

Tabla 3. Características más frecuentes en Síndrome Prader – Willi.

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE NIÑOS CON SPW		
	Niños	Por ciento
Carácter obsesivo	3	100
Falta de control de impulsos	1	33,3
Atención	3	100
Memoria	3	100
Razonamiento	3	100
Lenguaje	3	100
Hipotonicidad	3	100
Sueño	3	100
Alimentación	3	100
Lectoescritura	3	100

En la tabla 3 se muestran las características clínicas más frecuentes en la muestra estudiada, dio como resultado que el carácter obsesivo es común en los 3 niños para un 100%.

Falta de control o impulsividad, 2 de los casos son más dóciles, en cuanto al caso restante, los padres refieren que les resulta difícil el control de conducta, manifestando agresividad y baja tolerancia a las frustraciones, haciendo un 33,3%.

Atención: El total de las personas estudiadas mostró capacidad limitada de concentración, para un 100%.

Memoria: Aparecen dificultades en la asimilación, almacenamiento y recuperación de la información, sin embargo, en la práctica funciona de forma productiva a largo plazo, para un 100%.

Razonamiento: En todos se observó deficiencias para identificar, discriminar e interpretar las sensaciones, dificultándose la formación de conceptos, abstracción y razonamiento, para un 100%.

Lenguaje: No se encontró retraso del lenguaje y habla, pero sí trastornos en la articulación de fonemas, específicamente rotacismo (fonema R), siendo portadores el total de dislalia y 1 con dificultades en la fluencia oral (tartamudez), para un 100%.

Hipotonicidad: Encontramos en los 3, déficit de motricidad fina y gruesa.

Sueño: Se constató que es característico la somnolencia diurna y los despertares nocturnos.

Alimentación: Una de las características que se puso de manifiesto en la totalidad de los casos fue la hiperfagia, a lo que se sumó un gasto energético bajo, lo que llevó rápidamente a una obesidad mórbida, por lo que requieren de la supervisión de su comportamiento por una persona "asistente" las 24 horas del día.

Lectoescritura: Los tres casos estudiados mostraron dificultades para recordar lo leído y para referirlo en el orden correcto, en cuanto a la escritura, debido al tono muscular subyacente, la grafía es de mala calidad, pudiendo llegar incluso a ser ininteligible.

En esta investigación se constató que los docentes tienen conocimiento en cuanto a las características clínicas desde el punto de vista psicológico, neuroconductual y social que padecen los niños estudiados. De los tres casos estudiados, solo dos asisten a la institución escolar, el otro niño por sus características particulares y por presentar situaciones de enfrentamiento entre los docentes y la familia se le asignó una maestra ambulatoria que le imparte el contenido escolar. Este resultado demuestra que con relación a algunos casos existen fallas en la inserción social de estos menores.

Nuestros resultados coinciden con otras investigaciones, ya que la mayoría de los pacientes tienen las características antes mencionadas.

Conclusiones.

Se demostró que la familia posee conocimiento suficiente sobre el tema.

Se comprobó un alto conocimiento por parte del personal docente de las instituciones escolares.

Se identificaron múltiples características psicológicas, neuroconductuales y sociales en los niños con Síndrome Prader-Willi.

Recomendaciones.

Divulgar los resultados obtenidos en este estudio al personal docente especializado y a la familia, para mejorar la comprensión en cuanto al tema y lograr de esta forma una mejor inserción social de las personas con síndrome Prader-Willi.

Bibliografía.

Barzagas, M.Y.: Evaluación de la calidad de vida de las personas con Síndrome Down atendidas en el Programa de Desarrollo de las Personas con Discapacidad y sus Familias de Cáritas Habana. La Habana, 2013 p. 34

Dyckens, E.M.; Hodapp, R.M. Walsh, K. N.: Correlates and trajectories of intelligence in Prader Willi Syndrome. En: Journal of American Academy of child and adolescent. Psychiatry. 1992 3.16, 1125-1130.

Holm, V. A.: The Prader-Willi Syndrome Baltimore University.

Rosell, L.: Fenotipo conductuales en el Síndrome Prader-Willi. Rev. Neuro. 1986; (36) 153-7.

García, M. A.: Obesidad. Revista de Pediatría. 2004 pp. 133-135.

Cruz, M.: Patología Prenatal. Tratado de Pediatría. 2008 pp. 255-321.

Cruz, M.: Obesidad. Tratado de Pediatría. 2008 pp. 719-730.

Hermelo, T. M.: Obesidad. Revista de Pediatría. 2004 pp. 136-140.

Escobar, M.: Obesidad. Revista de Pediatría. 2004 pp. 131-132.

Nelson.: Tratado de Pediatría. Obesidad. 1998. Vol. I, pp. 208-212.

Nelson.: Tratado de Pediatría. Genética Humana. 1998 pp. 375-409.

Pediatría. Genética médica. 2006 pp. 277-310.

Pediatría. Psicopatología. 2006 pp. 111-139.

Whitman, B.; Grunswag, L.R.: Psychological and behavioral management, of Prader- Willi syndrome. 1995. pp. 125-141.

Anexos

Anexo1. Guía de entrevista a padres y personal docente.

1 ¿Qué conocimiento tiene usted acerca del SPW?

- Causas
- Características clínicas
- Alimentación
- Evolución de la enfermedad

2 ¿Qué repercusión psicológica ha observado en su hijo?

3 ¿Conoce usted sobre el manejo ante las manifestaciones que pueden aparecer?

4 ¿Qué opina usted sobre la preparación del personal docente que labora en las instituciones escolares?

Anexo 2: Guía de Observación de los especialistas

¿Qué características neuroconductuales, psicológicas y sociales ha observado Ud. en los niños?

Carácter obsesivo

Falta de control ante impulsos

Atención

Memoria

Razonamiento

Lenguaje

Hipotonicidad

Sueño

Alimentación

Lectoescritura