

los padres y cuidadores de pacientes con SPW. Su aporte, combinado con el apoyo de un rango de especialistas, es importante para el bienestar físico y mental del paciente y es siempre valioso, aun cuando el síndrome no se haya diagnosticado precozmente.

## Principales formas de tratamiento

La mayor dificultad con el SPW es la amplia variedad de sus síntomas. Primero, alguien, como los doctores en la maternidad, o más tarde el pediatra, necesita considerar el diagnóstico y confirmarlo. Usualmente, el caso es automáticamente derivado a un genetista, quien a menudo explica en detalle las consecuencias del diagnóstico a los padres. Los padres luego necesitan un doctor que sea especialista en el síndrome y que pueda explicar la diversidad de los síntomas reiteradamente y crear una relación de confianza. El doctor en cuestión debe poder anticipar los problemas específicos del SPW y apoyarse en los distintos especialistas en el momento indicado para acudir a su ayuda. Es irrelevante cuál de los varios especialistas asume el rol de coordinación. Sin embargo, es vital para la calidad de vida del niño involucrado y de sus padres que esta función clave sea realizada por un individuo competente.

## Restricción a la ingesta calórica

Controlar y restringir la ingesta calórica fue la primera forma de terapia utilizada y es hasta el día de hoy el medio más eficaz de controlar el peso en pacientes con SPW dentro de límites aceptables. La clave de este tratamiento es cerciorarse de que el paciente reciba la cantidad correcta de alimento. Los padres y los maestros tienen que vigilar de cerca todo el alimento, lo cual es solamente posible si los alimentos se supervisan estrictamente y son guardados bajo llave. Sin embargo, incluso tal nivel de supervisión estricta solo limita pero no evita el sobrepeso o la obesidad.

## Tratamiento con hormona de crecimiento

Desde que el síndrome fue descubierto, la corta estatura ha sido un síntoma conocido del SPW. Al final de los años 80, también se descubrió que los niños con SPW tenían baja masa muscular – en contraste con la masa muscular de la mayoría de los niños gordos. Como la baja estatura, masa grasa incrementada y baja masa muscular son todos síntomas típicos de déficit de hormona de crecimiento, se les dio por primera vez a los niños con SPW tratamiento con hormona de crecimiento en 1990. Numerosos estudios han demostrado que tanto el crecimiento como la composición del cuerpo y el rendimiento físico pueden mejorarse perceptiblemente con la terapia de hormona de crecimiento. [Fig. 4 a/b]

# de Prader-Willi



■  
[Fig. 4 a/b] Uno de los primeros niños con SPW que fue tratado con hormona de crecimiento. Antes del tratamiento y luego de un año de tratamiento.

## Ejercicio diario

La falta de actividad y la carencia del entusiasmo para el ejercicio físico son síntomas típicos del SPW. Aunque el tratamiento con hormona del crecimiento puede normalizar la tasa de crecimiento y mejorar la composición del cuerpo, la masa muscular del paciente sigue siendo baja y la masa grasa alta, incluso si el tratamiento del GH se realiza durante un largo período y el peso del paciente es normal. Para mejorar la masa muscular y aumentar el consumo de energía, es importante que estos niños y adultos sigan un programa diario y estructurado de ejercicios adaptado a sus propias capacidades y preferencias personales. Los padres, los cuidadores y los propios pacientes con SPW necesitan ser muy conscientes sobre la importancia de la actividad física. [Fig. 5]

## Tratamiento con hormonas sexuales

El desarrollo pubertal incompleto – por ejemplo, el hecho de que el tono de voz de los muchachos adolescentes no cambia – es algo muy duro de afrontar para los pacientes con SPW. La causa de esto – el hipogonadismo (hipofunción de los testículos o de los ovarios) – es una característica central del SPW y afecta no solamente el desarrollo pubertal y la madurez psicológica, sino también el crecimiento y la composición del cuerpo. Aunque el hipogonadismo es un síntoma bien documentado de SPW, el re-



■  
[Fig. 5] Un niño de 6 años durante su ejercicio físico diario, que ayuda a mejorar la masa muscular e incrementar el consumo de energía.

emplazo de la hormona sexual es, hasta cierto punto, una terapia aún polémica. Esto se debe a que desde hace mucho tiempo se cree que el complemento con la hormona de testosterona masculina puede causar comportamiento agresivo en los hombres jóvenes. Los efectos de la pubertad y de la sustitución de la hormona del sexo en el comportamiento de los pacientes de SPW nunca no se han investigado científicamente. Siempre que la terapia de hormona sexual se ha comenzado en el momento correcto de acuerdo al punto de vista fisiológico, se han alcanzado buenos resultados.

## Ayuda temprana, fisioterapia y terapia del habla

Dependiendo de las necesidades específicas del niño y de las terapias disponibles, la estimulación respectiva se recomienda desde la infancia. Debido a la hipotonía permanente y a su baja masa muscular, la fisioterapia se debe dirigir sobre todo a consolidar el sistema muscular. La estimulación temprana se diseña para ayudar al niño a desarrollarse. Si el desarrollo del habla del niño se retrasa o no se logra, será importante buscar el consejo de un terapeuta del habla (foniatra) aproximadamente para el tercer año del niño.

## Consulta y apoyo psicológico

Las familias con niños SPW son generalmente más propensas a los problemas psicosociales que otras familias. También se ha demostrado que el estilo de educación tiene un impacto significativo en el peso de los niños con SPW. El asesoramiento psicológico para padres o familias se diseña en primer lugar para apoyar a las personas involucradas y para ayudarlos a utilizar sus recursos sabiamente y, en segundo lugar, para ayudarles a criar al niño con mayor claridad y consistencia. Sin embargo, la experiencia demuestra que a menudo a las familias les cuesta admitir que sus propios recursos no son suficientes y que necesitan ayuda y apoyo externo.