

Nace nuestro niño – y tiene una discapacidad

A veces, la alegría y el dolor van de la mano. Nadie sabe mejor de esto que los padres de niños con discapacidades. Al principio está la angustia, cuando se hace evidente que algo en el bebé recién nacido puede “estar mal”. Luego viene la desesperación cuando se confirma que algo “está mal”. Un diagnóstico claro logra el alivio, porque el problema tiene nombre e identidad. Sin embargo, cuando los padres comienzan a comprender el diagnóstico, el miedo vuelve a tomar el control. Imaginan qué es lo que esto puede significar para sus futuras vidas, su matrimonio y el desarrollo de toda la familia. Finalmente, aparece la pregunta inevitable: “¿Por qué justamente nosotros?” Entonces un golpe sacude a la familia. Quieren mirar hacia adelante y tomar el futuro en sus manos.

Con el síndrome de Prader-Willi (SPW), la alegría y el dolor continuarán viviendo lado a lado porque el desarrollo de los niños con SPW se afecta en los tres niveles: biológico, psicológico y social. Los buenos tiempos son seguidos con frecuencia por otros difíciles, en donde frecuentemente hay que movilizar los recursos de toda la familia.

“Claro que es importante saber que es el SPW y cuales son los problemas relacionados. Pero los reportes habitualmente se olvidan de mencionar el lado ‘positivo’. ¿Quién de nuestros amigos, por ejemplo, puede fácilmente llevar a su bebé a un restaurante sin que se la pase llorando, como nosotros podemos hacer con nuestro silencioso Pierre? Más importante, es vital que siempre recuerden las satisfacciones que pueden experimentar con su hijo.”

El objetivo de este librito es hacer la vida un poco más fácil para los padres, los parientes, los doctores y los terapeutas de niños con SPW dándole una resumida y comprensible descripción de qué se sabe actualmente sobre esta condición. La Asociación Suiza de SPW me pidió que compaginara algo como esto hace algunos años. De allí nació la edición inicial en 1998, basada principalmente en las experiencias de padres de la Asociación

Suiza de SPW. Sin embargo debido a que en los 5 últimos años, tanto la investigación en la regulación del apetito en general como la terapia para los niños con SPW se ha desarrollado tanto llegó a ser necesario revisar el librito totalmente y hacerlo internacionalmente accesible traduciéndolo a los distintos idiomas. Debemos precisar que los últimos resultados científicos también están descritos en dos libros que están actualmente disponibles. Los lectores interesados descubrirán que contienen información detallada sobre los asuntos que aquí se cubren solamente en términos generales. A pesar de – o quizás debido a – el enorme progreso en la investigación sobre SPW, este librito se debe tratar como proyecto permanentemente bajo construcción más que como una obra terminada.

Este libro tiene seis secciones. Luego de la introducción, el segundo capítulo proporciona una descripción de la historia de la investigación sobre el síndrome, sus características principales y los métodos de tratamiento más importantes. La tercera parte describe las causas genéticas, explica cómo el defecto genético se traduce a los síntomas, y discute el proceso de diagnóstico. Las cuarta y quintas secciones contienen las descripciones detalladas de los síntomas y las estrategias de tratamiento, seguidos por una breve conclusión. Para ilustrar la vida diaria de padres de niños con SPW, hemos agregado algunos extractos de conversaciones con los padres de algunos de mis pacientes.

Agradezco a Pfizer Endocrine Care y a la Asociación Suiza de SPW por sus valiosas sugerencias y al apoyo financiero para la publicación de este librito. También quisiera agradecer al Fondo Nacional de Suiza y a la Academia Suiza de Ciencias Médicas, así como a Pfizer, NovoNordisk y Serono por su ayuda de muchos años de las actividades de investigación de nuestro instituto. Estoy particularmente agradecido a la Fundación Crecimiento Pubertad Adolescencia y a sus directivos por su ayuda y a los miembros de mi staff – especialmente a los Dres. Dagmar l’Allemand, Michael Schlumpf y Claudia Weinmann – por sus aportes desinteresados.

Mi mayor agradecimiento es para los niños, adolescentes y los adultos con SPW y sus familias que puedo cuidar. Ellos enriquecen día a día mi vida y estoy agradecido de poder aprender tanto de ellos.