

## ARTÍCULO

# Abordaje Nutricional en el Síndrome de Prader Willi (SPW)

Lic. Geraldine Sabrina Grynbaum  
Facultad de Ciencias de la Salud  
Universidad de Belgrano  
geral\_sab@yahoo.com.ar

## 1. Introducción

Si bien esta enfermedad fue identificada como tal hace algo más de cincuenta años, existen algunas indicaciones artísticas, por llamarlas de alguna manera, que permiten sospechar que ya existieron casos en épocas pasadas.

Un ejemplo muy notable es el de dos cuadros del pintor español Juan Cerreño de Miranda (1614-1685) que retrató en 1685 a dos personas muy jóvenes con características evidentes de estar aquejadas de este síndrome. Las llamó, respectivamente: “La Monstrua” y “El Desnudo”, y son las que figuran a continuación:



Pero no son los únicos antecedentes ya que Charles Dickens (1812-1870) hizo en 1836 una descripción en “The Picwick papers” de un personaje con todo el aspecto de esta enfermedad.

Posteriormente, John Longdon Down, además de identificar el síndrome que lleva su nombre (Síndrome de Down), en 1877 en su libro “Mental affections of childhood and youth”, utilizó el término *polisarcia* para describir el problema que afectaba a niños y jóvenes que presentaban este aspecto.

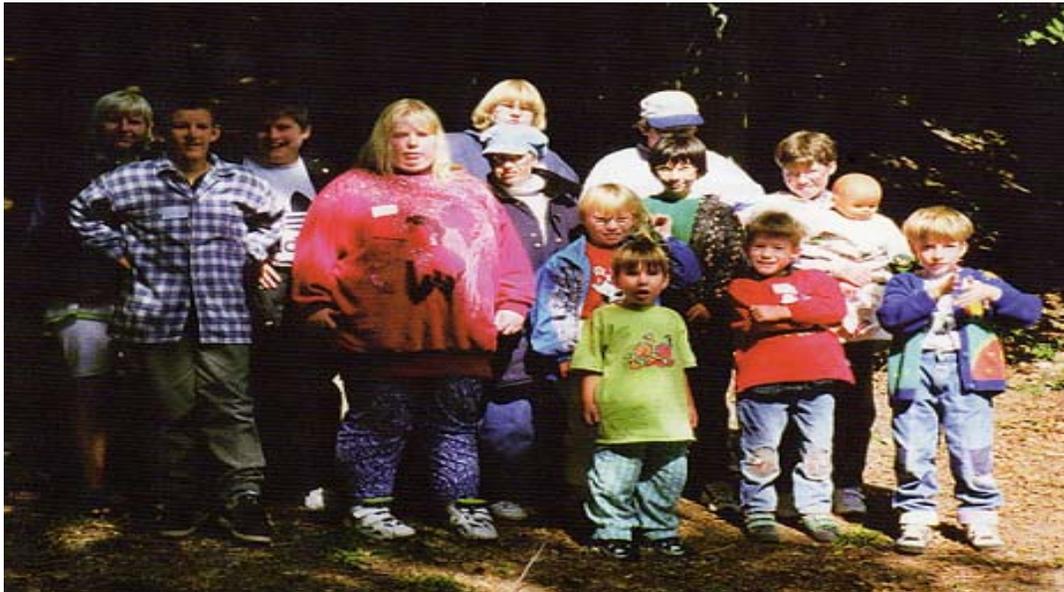
La caracterización definitiva llegó a mediados del siglo XX cuando los Dres: Andrea Prader, Alexis Labhardt y Heinrich Willi, en 1956 presentaron, en el VIII Congreso Internacional de Pediatría realizado en Copenhagen (Dinamarca),

el primer informe médico, dando a esta enfermedad el nombre de Síndrome de Prader Willi (SPW).

Posteriormente, en 1961 los Dres: Prader y Willi presentaron en el 2º Congreso Internacional de Retardo Mental, realizado en Viena (Austria), una actualización del Síndrome dedicando especial atención a los nuevos síntomas observados.

Finalmente en 1968, los Dres: Hans Zellweger y Hans J. Schneider, utilizaron el término “Síndrome de Hipotonía-Hipometría-Hipogenitalismo-Obesidad, (HHHO)”, para este trastorno en un trabajo publicado en *Am J Dis Child*. 1968;115(5):588-598.

En la figura siguiente se puede ver a un grupo de niños y adolescentes afectados por este síndrome pero con la diferencia que algunos fueron diagnosticados y tratados precozmente mientras que otros lo fueron en forma tardía:



Fuente. Urs. Eiholzer. El Síndrome de Prader Willi. Sobre el trato con los afectados. Ed. Karger 2006. Asociación SPW Suiza.

Antes de introducirnos en el tema es importante explicar las características generales del síndrome.

## **2. Información general**

### **2.1 ¿Qué es el Síndrome de Prader Willi?**

El Síndrome de Prader Willi (SPW) es un defecto de nacimiento con base genética que ocurre en forma esporádica durante el momento de la concepción.

## 2.2 ¿Cuál es su incidencia?

Su prevalencia aproximada a nivel mundial es de 1/ 22.000 de los recién nacidos. Esto implica que en Argentina existen probablemente unos 1800 afectados.

## 2.3 ¿En quienes se presenta?

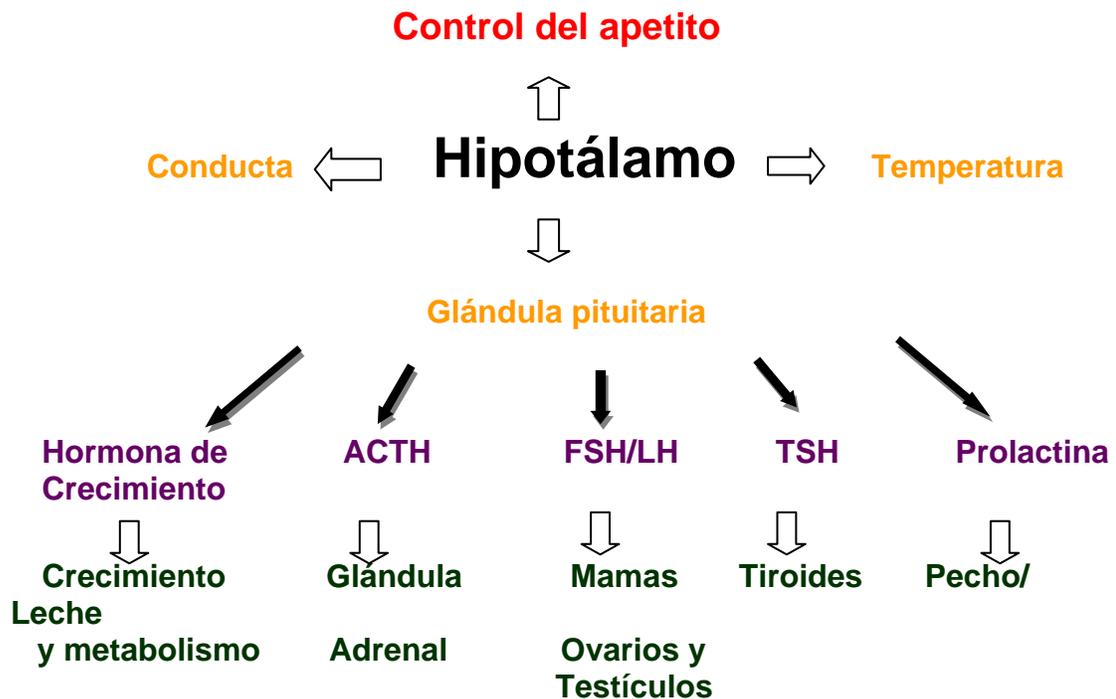
Se presenta en individuos de todas las razas y en ambos sexos por igual.

## 2.4 ¿Cómo se origina?

El SPW es debido a la pérdida de expresión de un grupo de genes ubicados en el brazo largo del cromosoma 15 q11-13q. Esta pérdida puede tener cuatro causas: deleción paterna, disomía uniparental materna, mutación de impronta o reorganizaciones cromosómicas.

## 2.4 ¿Cómo se caracteriza?

Por presentar una alteración a nivel hipotalámico, que tiene la siguiente función:



## 3. Fuentes de información y tratamiento

- 1) Asociación de Prader Willi Argentina.
- 2) Congreso en San Nicolás de los Arroyos.
- 3) Hospital de Pediatría Dr. Juan P. Garrahan.

## 4. Características Clínicas para el Diagnóstico

De acuerdo con las indicaciones de Holm VA, Cassidy SB, Butler Mg, et al. Parder Wiili Syndrome Consensus Diagnostic Criteria. Pediatrics 1993, 91:398 -402.

**El diagnostico se hace con criterios y características que se pueden dividir en dos grupos:**

**4.1. Criterios Principales:**

- 1) Hipotonía neonatal o infantil.
- 2) Problemas de alimentación en la infancia.
- 3) Rapidez en ganar peso.
- 4) Rasgos faciales característicos:
  - cabeza ovalada en la infancia
  - cara estrecha o diámetro bifrontal
  - ojos almendrados
  - boca pequeña → comisuras de boca hacia abajo.
- 5) Hipogonadismo.
  - a) Hipoplasia genital.
  - b) Incompleta o retasada maduración sexual.
- 6) Retraso global del desarrollo mental.
- 7) Hiperfagia.
- 8) Deleción 15q11-13 u otras anomalías en esta región cromosómica.

**4.2. Criterios secundarios:**

- 1) Movimientos fetales reducidos.
- 2) Problemas de comportamiento.
- 3) Trastornos del sueño → apneas.
- 4) Estatura muy baja.
- 5) Hipopigmentación: pelo rubio y piel blanca en comparación c/ la familia.
- 6) Manos y pies pequeñas.
- 7) Problemas oculares.
- 8) Saliva espesa y viscosa.
- 9) Defectos de articulación del habla.
- 10) Rascado de heridas autoprovocadas.

**5. Etapas del SPW:**

Como en todo trastorno de tipo crónico se registran etapas que en este caso son dos:

**Primera Etapa:**

**Comienza con el nacimiento.  
Se extiende hasta el segundo año de vida.  
Presenta hipotonía que dificulta la succión.**

## **Segunda Etapa:**

**Comprende desde los 2 a los 4 años.  
Comienza el cambio en el metabolismo.**

### **6. Evaluación Nutricional:**

Se hace de acuerdo con el siguiente esquema de estudios:

- Pruebas antropométricas
- Indicadores
- Pruebas bioquímicas
- Pruebas inmunológicas
- Alimentarias

### **7. Objetivos Nutricionales:**

Para el abordaje Nutricional es necesario tener en cuenta tres consideraciones:

- Aportar los requerimientos Nutricionales y adecuar las cantidades de los alimentos para una correcta ingesta diaria.
- Educar desde lo Nutricional y lo Alimentario a la familia y al paciente con SPW.
- Lograr un Peso Corporal adecuado a su edad y condiciones físicas.

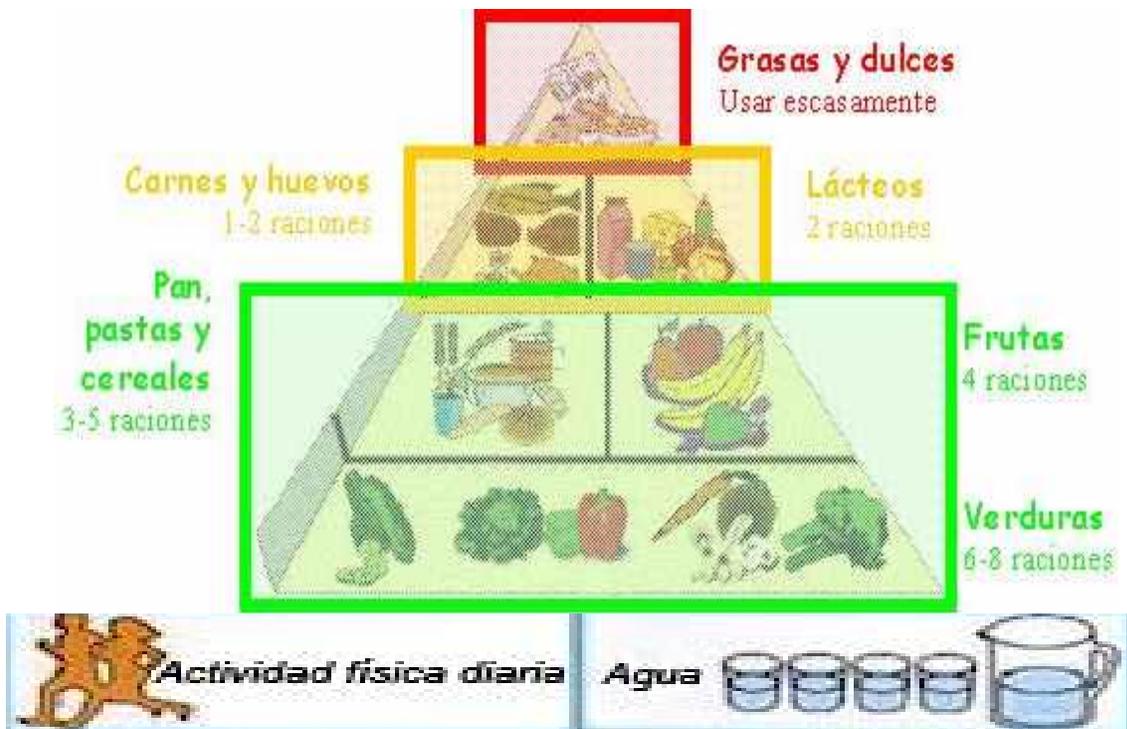
### **8. Anamnesis Alimentaria:**

Comprende una serie de preguntas que permiten orientar al nutricionista en la preparación de un plan alimentario adecuado para el paciente.

- 1) ¿En que consiste el desayuno, almuerzo, merienda y cena; a que hora se realizan?
- 2) ¿Lo realiza en compañía de algún integrante del grupo familiar?
- 3) ¿Consume algún alimento antes de las comidas?
- 4) ¿En donde realiza sus comidas?
- 5) ¿Quien las prepara?
- 6) ¿Que bebida ingiere?
- 7) ¿Pide otra ración al terminar su porción?
- 8) ¿Se prepara un único menú para toda la familia?
- 9) ¿Cómo es la organización ante una conmemoración importante (cumpleaños, salidas, etc)?

Este plan alimentario tendrá en cuenta las indicaciones de la pirámide nutricional adecuada para el SPW.

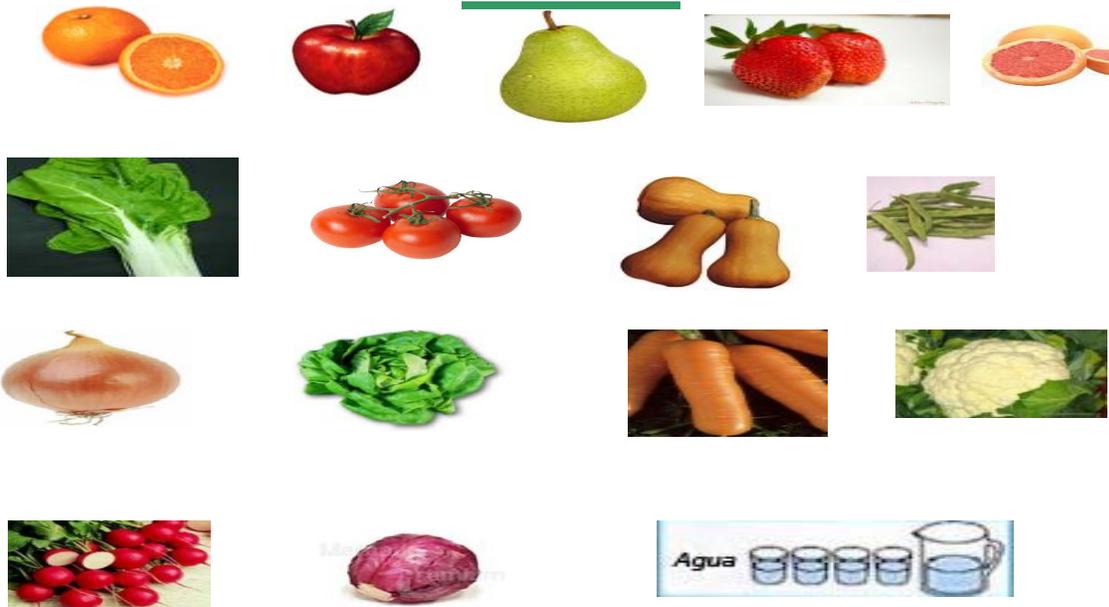
### **9. Pirámide Nutricional en el Síndrome Prader Willi**



### 10. Propuesta Didáctica basada en la Pirámide Nutricional

Comprende una serie de imágenes de alimentos para facilitar su identificación por parte del paciente y útiles a el/la nutricionista para el seguimiento y contralor de su comportamiento alimentario.

## ALIMENTOS DE CONSUMO LIBRE



# ALIMENTOS DE CONSUMO MODERADO



# ALIMENTOS DE CONSUMO LIMITADO



### **Análisis de tres casos:**

De Historias clínicas del Hospital Garrhan.

**Características personales:** Rabietas, trastorno obsesivo compulsivo, comportamiento manipulador, mentiroso, etc.

**Antecedentes familiares:** presencia de retraso mental a nivel familiar.

**Antecedentes prenatales:** escasos movimientos fetales durante el periodo de gestación, uso de medicamentos, drogas durante el mismo.

**Datos del nacimiento:** parto normal o cesárea, peso y talla.

**Durante su crecimiento y desarrollo:** presencia de retraso del desarrollo psicomotor, edad que comenzó a caminar, a hablar. Presencia de hipotonía, edad en que comenzó el ascenso de peso.

**Signos clínicos:** ojos almendrados, boca: dientes en mal estado, criptorquidia bilateral, manos y pies pequeños, saliva pegajosa y espesa, obesidad en tronco.

### **CONCLUSIONES**

Es imprescindible una nutrición controlada,  
acompañada del apoyo familiar y del entorno del paciente.

Es fundamental un adecuado tratamiento Nutricional en un ámbito interdisciplinario, para lograr la mejor calidad de vida en los pacientes con SPW.