

Amb aquestes frases intentem resumir com se senten i de quina manera s'enfronten al dia a dia les persones amb síndrome de Prader-Willi.

Imagina que, des que vas néixer, els teus músculs són menys forts que els de les altres persones.

Imagina que, fins i tot fent exercici físic, el teu metabolisme no crema calories en la mateixa proporció que el de les altres persones.

Imagina que sempre tens gana i mai no aconseguixes arribar a la sacietat.

Imagina que has de viure amb una dieta tota la vida, mentre que en el teu entorn la majoria de les persones mengen el que els ve de gust.

Imagina que et costa molt expressar els sentiments i ningú no et comprèn.

Imagina que sempre et controlen i et diuen que la teva conducta no és la correcta.

La família

Un fill afectat de SPW altera la convivència familiar. Les persones amb SPW sempre necessiten el suport de la família, però cal no oblidar que la família també necessita suport.

La restricció del menjar es converteix en un desafiament, i el control de la conducta en un esgotament psíquic que condiciona tot el sistema familiar.

Bibliografia recomanada

El síndrome de Prader-Willi; sobre el trato con los afectados
Eiholzer, U. Editorial Karger (2006)
Junio 2006, 120 pàg.

“Comprensión y manejo de los componentes psicológicos y de comportamiento del SPW” (“Understanding and Managing the Behavioral and Psychological Components of PWS”)
Barbara Y. Whitman,
Ph.D. – St. Louis University, Department of Pediatrics (1991)
Article original en anglès a www.ipwso.org
Article traduït al castellà a www.praderwillicat.entitatsbcn.net

“Abordaje integral del síndrome de Prader-Willi en la edad adulta”
J. Solà i G. Giménez-Pérez
Hospital de Sabadell. Institut Universitari Parc Taulí. UAB
Revista Endocrinología y Nutrición
ISSN 1575-0922, vol. 53, 2006, pàg. 53: 181-189

“Síndrome de Prader-Willi: aspectos endocrinometabólicos y de regulación del apetito”
Assumpta Caixàs i Olga Giménez-Palop
Hospital de Sabadell. Institut Universitari Parc Taulí. UAB
Revista Española de Obesidad, 2009, 7(7): 302-312.



Prader-Willi
Catalunya

Associació Catalana Síndrome Prader-Willi
www.praderwillicat.entitatsbcn.net
praderwillicat@gmail.com
Tel. 646 055 545



Prader-Willi
Catalunya

Una síndrome és un
conjunt de signes
i símptomes associats a
una condició específica
que junts constitueixen
un quadre de referència
del problema.

No es presenten
necessàriament tots
els símptomes i el grau
d'intensitat pot variar,
tenint en compte que
cada persona és única.

Associació Catalana Síndrome Prader-Willi

¿Què es la síndrome de Prader-Willi?

És una alteració genètica descrita l'any 1956 pels doctors suïssos Andrea Prader, Alexis Labhart i Heinrich Willi.

Considerada una malaltia minoritària, té una prevalença estimada d'1:15.000, i afecta igualment persones de diferents races i sexe.

La síndrome de Prader-Willi (SPW) és una malaltia d'origen genètic amb una expressió clínica complexa perquè afecta múltiples sistemes de l'organisme. Es considera la causa més comuna d'obesitat d'origen genètic.

Causa: és la pèrdua o inactivació de gens paterns a la regió 15q11-q13 del cromosoma 15 que ocasiona una disfunció en l'hipotàlem, glàndula que controla la regulació de la gana, la temperatura corporal i el control de les emocions, entre d'altres.

Diagnòstic: durant l'embaràs els moviments fetals solen ser reduïts.

Els nounats presenten una severa hipotonia, són letàrgics i en la majoria dels casos, durant les primeres setmanes, necessiten ser alimentats de manera artificial.

Encara que presenten un retard en el desenvolupament psicomotor que durarà tota la seva vida, al voltant dels 2 anys d'edat millora la hipotonia, alhora que s'evidencia la falta d'autocontrol tant en la ingesta com en el comportament.

Simptomatologia: principalment a causa d'una alteració en les funcions reguladores de l'hipotàlem, les persones diagnosticades amb el SPW patiran durant tota la vida uns símptomes relacionats amb la funció incorrecta del sistema neuroendocrí.

Aquesta falta d'autoregulació condicionarà el seu desenvolupament i donarà lloc a situacions de risc vitals.

Conviure

amb la síndrome de Prader-Willi

Característiques principals:

- Hipotonia muscular.
- Absència de sensació de sacietat.
- Dèficit d'hormona del creixement.
- Desenvolupament sexual incomplet.
- Retard intel·lectual.
- Alteracions de la conducta.

Dues de les característiques més rellevants de la síndrome són:

• L'absència de sensació de sacietat

El desig irresistible pel menjar, provocat per la incapacitat que presenta l'hipotàlem d'enviar la informació de manera correcta al cervell, s'agreuja pel fet que les persones amb SPW guanyen pes amb, aproximadament, la meitat de les calories requerides per a una dieta normal.

Cal, per tant, optar per una dieta hipocalòrica tota la vida per prevenir l'obesitat.

• Alteracions de la conducta

A causa de la rigidesa i la falta de flexibilitat que presenta la seva estructura mental, ens trobem amb un comportament que provoca una conducta "diferent" i problemàtica. La falta d'empatia d'aquestes persones els dificulta les relacions socials en el seu entorn.

El control de la conducta ha d'estar orientat cap a la prevenció i, en la mesura del possible, evitar discussions i procurar anticipar-se.

Les persones amb SPW necessiten suport i supervisió constant. No podem oblidar que el SPW és una condició per a tota la vida.

L'Associació

L'Associació Catalana Síndrome Prader-Willi està formada per pares i mares d'afectats per aquesta síndrome.

Associar-te et donarà l'oportunitat d'entrar en contacte amb altres famílies i intercanviar informació i experiència.

Et permetrà sumar-te a l'esforç conjunt a la recerca de suports específics per a la millor atenció de les persones amb SPW.

L'Associació organitza activitats: conferències, tallers de treball, jornades mèdiques, trobades familiars, grups de suport, etc.

Objectius:

- **Reivindicar** el legítim dret dels nostres fills a tenir una qualitat de vida adequada a la seva problemàtica.
- **Contribuir** en la millora del diagnòstic precoç, el tractament, la investigació científica, la relació amb professionals implicats, la coordinació amb altres entitats similars per a la millora de la sanitat pública i els drets de les persones amb disminució.
- **Sensibilitzar i conscienciar** la societat de la problemàtica de la síndrome de Prader-Willi.