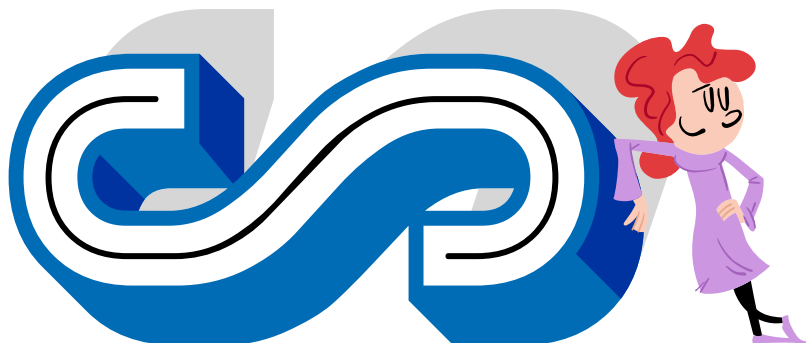
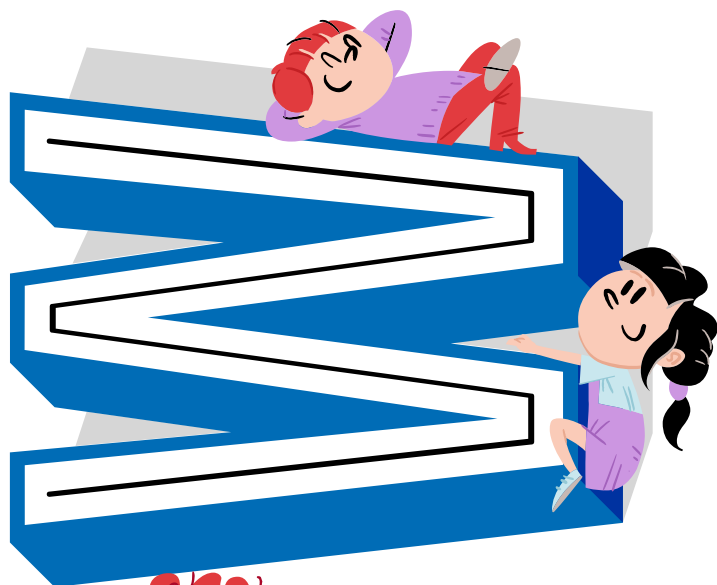


# MIRADAS PLURALES EN EL SÍNDROME DE PRADER-WILLI

GUÍA PARA FAMILIAS Y CUIDADORES



Con la colaboración de



[www.pfizer.es](http://www.pfizer.es)

PRIMERA EDICIÓN

Enero de 2019

AUTORES

Marta Ramón Krauel

Amaya Vela Desojo

Adoración Alves Vicente

Carmen Jiménez Antona

Ana María San Martín Gómez

Susana Collado Vazquez

Ana María Pérez Gorricho

Nuria Trugeda Pedrajo

Carmen Sainz Zungunegui

Raquel Magem Luque

José Luis González López

Aurora Rustarazo Garrot,

Pablo José González Domenech

Paloma María Nogueras Morillas

Natalia Rubio Arribas

Carlos de la Cruz Martín-Romo

Amalia Millán Alonso

María Ferrer Oviedo

José Antonio Daza Espinosa.

ILUSTRACIONES

Adolfo Ruiz Mendes

CONCEPTO GRÁFICO

Cósmica®

# MIRADAS PLURALES EN EL SÍNDROME DE PRADER-WILLI

---

GUÍA PARA FAMILIAS Y CUIDADORES



# PRÓLOGO

## PRADER-WILLI, ENTRE LO IMPORTANTE Y LO URGENTE



### Dr. Bartolomé Beltrán

---

En 1956, los suizos **Andrea Prader** (1919-2001), pediatra y endocrinólogo, **Alexis Labhart** (n. 1916), internista, y **Heinrich Willi** (1900-1971), pediatra, describían un cuadro que consistía en obesidad, manos y pies pequeños, oligofrenia (deficiencia en el desarrollo intelectual) y estatura más corta de lo normal; habitualmente, estos niños tenían gran disminución del tono muscular en los primeros años. Este cuadro recibió el nombre de Síndrome de Prader-Willi (SPW).

También le llaman síndrome de Labhart-Willi, síndrome de Prader, síndrome de Prader-Labhart-Willi y síndrome de Prader-Labhart-Willi-Fanconi.

Este Síndrome está caracterizado por hipotonía muscular, discapacidad intelectual, obesidad, talla baja, hipogonadismo y diabetes mellitus. Es frecuente la deleción parcial en el brazo largo del cromosoma 15. Se trata de una alteración por encima del hipotálamo (síndrome suprahipotalámico).

Es una Enfermedad Rara muy compleja que afecta a uno de cada veinticinco mil nacidos. Sus signos y síntomas pueden variar según la persona e ir cambiando con

el paso del tiempo, si bien la mayoría tiene estatura baja y órganos sexuales poco desarrollados. El periodo neonatal y los dos primeros años de vida se caracterizan por una hipotonía grave y problemas de succión-deglución, así como retraso psicomotor. Después los principales problemas son la aparición de hiperfagia, con el consiguiente riesgo de obesidad, dificultades de aprendizaje y problemas conductuales. A pesar de que no tiene cura, el diagnóstico precoz, el abordaje multidisciplinar y el apoyo familiar consiguen grandes mejoras en la calidad de vida de los afectados.

La Asociación Española para el Síndrome de Prader-Willi (AESPW), es una entidad no lucrativa constituida el 25 de Febrero de 1995. El objeto fundamental de la AESPW es la protección, asistencia, previsión educativa e integración social de las personas afectadas por el SPW y sus familias.

Quieren defender la dignidad y los derechos de las personas afectadas por el SPW.

Apoyar a las familias de las personas afectadas por el Síndrome para conseguir la mejora de las condiciones de vida de estos ciudadanos, bien directamente o en apoyo a proyectos, que inspirados o generados por terceras personas, físicas o jurídicas, apoyen tal actuación.

Promover la integración escolar y social de las personas afectadas por este Síndrome.

Instar a los diferentes poderes públicos la realización de una política coherente de prevención, educación, tratamiento, rehabilitación, asistencia, integración y desarrollo de las personas afectadas por el SPW.

Apoyar actitudes sociales positivas hacia las personas afectadas del síndrome, incidiendo en la divulgación de sus problemas, soluciones, modos y formas de integración social, tratamientos, rehabilitaciones y desarrollo.

Y, finalmente, contribuir al desarrollo legislativo, tanto a nivel del estado español, como dentro de las diferentes Comunidades Autónomas, en aquellas materias que afectan a las personas afectadas por el SPW y sus familias, promoviendo, para ello la tramitación de iniciativas legislativas en el ámbito nacional, autonómico o local, que mejoren la situación de este colectivo.

Entre sus actividades destacan los Grupos de Apoyo (GAM) dirigidos por Aurora Rustarazo, psicóloga de la asociación. El objetivo de estas reuniones es el de orientar a los padres y darles herramientas para sobrellevar la enfermedad. Los Talleres de habilidades sociales que también imparte la psicóloga de la AESPW coinciden en el lugar y las fechas de los grupos de Ayuda Mutua. Además la

Asociación cuenta con el test de evaluación de discapacidad intelectual para adultos y niños mayores de 6 años.

Otras labores que desarrollan desde la Asociación consisten en la acogida y la valoración. Este servicio acoge a las familias y a los afectados con SPW, valora la situación y ofrece información, orientación y asesoramiento sobre los recursos de la propia asociación o la derivación a otros servicios públicos o privados. Además ofrece apoyo profesional para familiares de personas con SPW aportando soporte psicológico en momentos de crisis o cambios.

En la Asociación saben la importancia que tiene para las familias y para los niños la existencia de campamentos, respiros y tiempo de ocio. Por ello organizan campamentos de verano ofreciendo una mayor calidad de vida, promoviendo en los participantes el ocio en un entorno seguro y controlado y ofreciendo a sus familias descanso y seguridad de que estarán bien cuidados.

Por otra parte en los respiros participan familias de todos los puntos de España. Son momentos para la distracción de los padres y la comunicación entre ellos.

Y finalmente, la Asociación publica semestralmente una revista informativa, con el objetivo de comunicar y hacer partícipe a las familias de las diversas actividades organizadas por las delegaciones, asociaciones autonómicas y la propia AESPW con aquellos temas de interés relacionados con el SPW y las enfermedades raras.

Los Pediatras Prader y Willi nos contaron esta enfermedad hace más de cincuenta años y aquí seguimos intentando luchar para que lo importante tenga tanto valor como lo urgente. Seguro.

---

**LOS PEDIATRAS PRADER Y WILLI  
NOS CONTARON ESTA ENFERMEDAD  
HACE MÁS DE CINCUENTA AÑOS Y  
AQUÍ SEGUIMOS INTENTANDO LUCHAR  
PARA QUE LO IMPORTANTE TENGA  
TANTO VALOR COMO LO URGENTE**

---

# ÍNDICE

PÁG.

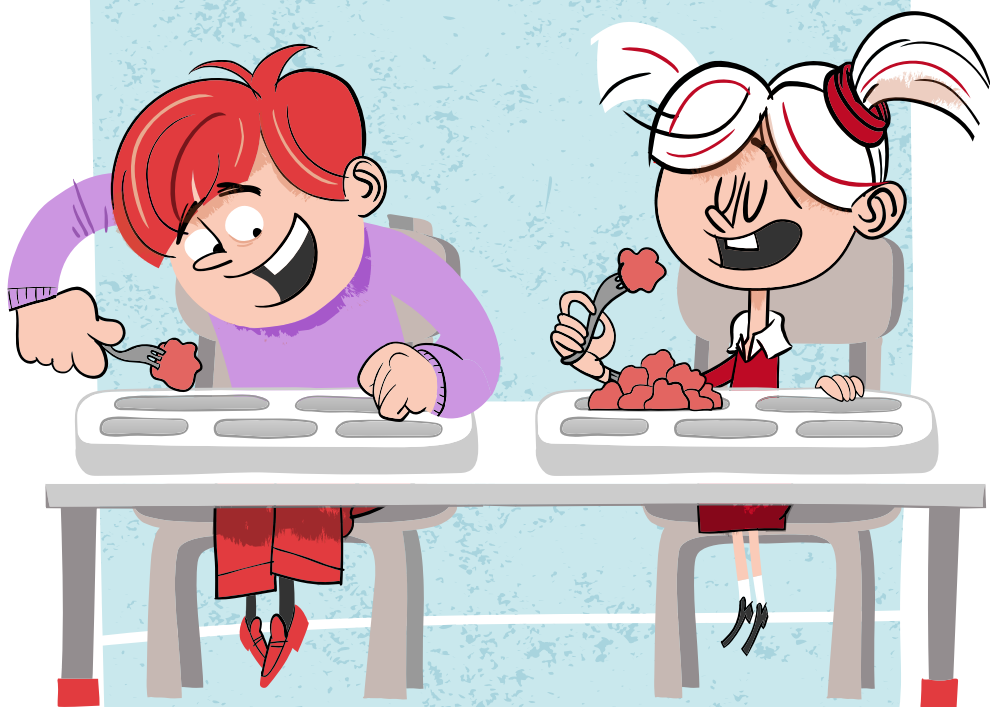
- 10 – **1. ENDOCRINOLOGÍA**  
**¿Qué es el Síndrome de Prader-Willi y cuáles son las características clínicas endocrinológicas?**  
Dra. Marta Ramón Krauel  
**Seguimiento Endocrinológico en el Síndrome de Prader-Willi**  
Dra. Amaya Vela Desojo
- 24 – **2. ATENCIÓN TEMPRANA**  
**La atención temprana en el Síndrome de Prader-Willi: un compromiso con los niños y sus familias**  
Dra. Adoración Alves Vicente
- 32 – **3. FISIOTERAPIA**  
**Fisioterapia en el Síndrome de Prader-Willi**  
Dra. Carmen Jiménez Antona  
Ana María San Martín Gómez  
Dra. Susana Collado Vazquez  
Ana María Pérez Gorricho
- 40 – **4. LOGOPEDIA**  
**Abordaje terapéutico en el Síndrome de Prader-Willi desde el ámbito de la logopedia**  
Dra. Nuria Trugeda Pedrajo  
Carmen Sainz Zungunegui
- 52 – **5. NUTRICIÓN**  
**Pautas sobre alimentación para personas con Síndrome de Prader-Willi**  
Raquel Magem Luque
- 60 – **6. TRAUMATOLOGÍA**  
**Escoliosis en el Síndrome de Prader-Willi. Pautas de diagnóstico y tratamiento**  
Dr. José Luis González López



PÁG.

- 66 – **7. PSICOLOGÍA**  
**La gestión de afectos y responsabilidades por parte de la familia en el Síndrome de Prader-Willi**  
Aurora Rustarazo Garrot
- 74 – **8. PSIQUIATRÍA**  
**Alteraciones psicopatológicas, trastornos del comportamiento y tratamiento farmacológico en el Síndrome de Prader-Willi**  
Dr. Pablo José González Domenech  
Dra. Paloma María Nogueras Morillas
- 82 – **9. SEXUALIDAD**  
**Sexualidad y Síndrome de Prader-Willi**  
Natalia Rubio Arribas  
Dr. Carlos de la Cruz Martín-Romo
- 92 – **10. EDUCACIÓN**  
**Medidas aplicables en la escuela a alumnos diagnosticados con Síndrome de Prader-Willi**  
Amalia Millán Alonso
- 98 – **11. SERVICIOS SOCIALES**  
**Derechos de sustento público**  
María Ferrer Oviedo
- 104 – **12. DERECHO**  
**El procedimiento de determinación de la capacidad jurídica, medios de apoyo y salvaguardias**  
José Antonio Daza Espinosa

# 1. ENDOCRINOLOGÍA



# ¿QUÉ ES EL SÍNDROME DE PRADER-WILLI Y CUÁLES SON LAS CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS ENDOCRINOLÓGICAS?

**Dra. Marta Ramon Krauel**

Jefa del Servicio Endocrinología Pediátrica. Hospital San Joan de Deu. Barcelona.

---

## ¿QUÉ ES EL SÍNDROME DE PRADER-WILLI?

El Síndrome de Prader-Willi (SPW) es una enfermedad genética multisistémica y compleja. Está causado por la pérdida o inactivación de genes paternos en el cromosoma 15 (región 15 q11-q13).

Es una enfermedad poco frecuente por lo que se engloba dentro de las enfermedades denominadas “Enfermedades Minoritarias o Enfermedades Raras” y se estima una prevalencia al nacimiento de 1/25.000 recién nacidos vivos. Se encuentra en personas de ambos sexos y en todas las razas.

El SPW presenta unas manifestaciones características pero existe mucha variabilidad de presentación en cada persona afectada. De recién nacidos es habitual que muestren poca fuerza al succionar e hipotonía (falta de tono muscular), excesivo letargo y crecimiento insuficiente. Posteriormente aparecen otras manifestaciones como son retraso del desarrollo, dificultades de aprendizaje

y trastornos de la conducta como rabietas y actitudes obsesivas y poca tolerancia a la frustración. Se asocia también a un apetito insaciable (hiperfagia) y ausencia de control a la hora de comer, acompañado de otros trastornos endocrinos lo que conduce a una obesidad importante con complicaciones que generalmente son las que condicionan su salud física y la mortalidad.

Existen diferentes alteraciones genéticas que originan el SPW pero con un análisis del estado de metilación del ADN en las regiones críticas de Prader-Willi se llega al diagnóstico en más del 99% de los casos. El SPW es una enfermedad producida por una alteración genética pero que generalmente no es hereditaria, sino que se produce por un defecto genético espontáneo que se da durante o en un momento cercano a la concepción. El riesgo de recurrencia en la familia es prácticamente nulo, y los hermanos no transmiten la enfermedad.

## **CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS ENDOCRINOLÓGICAS EN EL SÍNDROME DE PRADER-WILLI**

Muchas de las manifestaciones clínicas del SPW se pueden explicar por una alteración de la regulación del hipotálamo (disfunción hipotalámica). El hipotálamo se encuentra en el cerebro y es un centro regulador. La disfunción hipotalámica en el SPW explica la hiperfagia, la dificultad para regular la temperatura corporal, el alto umbral para el dolor y las alteraciones en la regulación de la respiración durante el sueño (apnea central). La disfunción hipotalámica también da lugar a alteraciones en la secreción de hormonas de la hipófisis, otro centro regulador, como son la hormona de crecimiento (GH de sus siglas en inglés Growth Hormone) o las hormonas responsables de la pubertad, entre otras.

### **DÉFICIT DE HORMONA DE CRECIMIENTO (GH)**

Más del 80% de los niños con SPW presentan un déficit de GH (niveles bajos de GH) y éste persiste en la edad adulta en más del 30% de los casos. La GH, además de tener un papel importantísimo en el crecimiento, tiene muchas otras funciones importantes en la regulación del metabolismo y la composición corporal.

El déficit de GH conlleva a una falta de crecimiento y una talla baja. En los niños con SPW, igual que los niños con déficit de GH, el déficit de GH produce, además, una alteración de la composición corporal caracterizada por una falta de desarrollo muscular y un aumento de la masa grasa. Estos cambios en la composición corporal son presentes ya en el lactante, antes de que se inicie el aumento excesivo de peso.

Los estudios de déficit de hormona de crecimiento (niveles de IGF1 y test de estímulo de la GH) generalmente resultan también bajos.

## HIPOGONADISMO

Hipogonadismo significa que las gónadas (ovarios o testículos) no funcionan correctamente lo que conlleva a una falta de esteroides sexuales; falta de estrógenos en el caso de las mujeres y falta de testosterona en el caso de los hombres. En el SPW el hipogonadismo está presente en ambos sexos y se produce mayoritariamente por fallo del estímulo hipotálamo-hipofisario (hipogonadismo central o secundario) aunque se cree que hay algo de disfunción primaria gonadal asociada (las gónadas no funcionan correctamente).

En los niños, en el 80-90% de los casos se manifiesta ya en la infancia por falta de descenso de uno a ambos testículos a la bolsa escrotal (criptorquidia) e hipoplasia de la bolsa escrotal y que puede ir acompañado de un pene poco desarrollado (micropene). En las niñas, la hipoplasia genital pasa más desapercibida. En la pubertad, en ambos sexos se puede producir un fallo de desarrollo puberal o un desarrollo puberal incompleto y las mujeres suelen tener falta de menstruaciones (amenorrea) o desordenes menstruales (oligomenorrea). Suele haber infertilidad en ambos sexos aunque se ha descrito algún caso de fertilidad en mujeres.

Aunque lo más frecuente es la pubertad retrasada o fallo gonadal, existe en algunos casos una pubertad adelantada.

Por otro lado, en el SPW suele haber una aparición temprana del vello púbico lo que llamamos pubarquia precoz o adelantada según en la edad en que aparece. Se desconoce la causa de esta maduración precoz, pero no hay consecuencias a largo plazo.

## HIPOTIROIDISMO

La tiroides es una glándula pequeña en forma de mariposa ubicada en la parte frontal del cuello justo por encima de la clavícula. En la glándula tiroides se producen las hormonas tiroideas, la tiroxina (T4) y la triiodotironina (T3) que son esenciales para el metabolismo y desarrollo normal.

La frecuencia en la que ocurre el hipotiroidismo en el SPW varía según los estudios, pero en niños está descrito hasta en un 20-30% de los casos. Aunque la mayoría se producen por disfunción de la regulación del hipotálamo-hipófisis (hipotiroidismo central o secundario) también hay casos de hipotiroidismo primario (la tiroides no funciona correctamente).

En los niños, la falta de hormonas tiroideas impide el crecimiento y el desarrollo neurológico correcto. En los niños y en los adultos, la falta de hormonas tiroideas produce muchos otros síntomas entre los que destacan: aumento de peso, fatiga, debilidad, aumento de la sensibilidad al frío, estreñimiento, caída de cabello, uñas quebradizas.

## **INSUFICIENCIA ADRENAL**

Las glándulas adrenales, o también llamadas suprarrenales son unas glándulas muy pequeñas situadas encima de los riñones. Su función principal es secretar corticoesteroides (el más importante es el cortisol) y catecolaminas que regulan las reacciones ante el estrés.

Las personas con SPW están en riesgo de padecer insuficiencia adrenal teóricamente por la alteración de la regulación de la glándula adrenal desde el hipotálamo-hipófisis. A día de hoy no sabemos la incidencia real en la que esto ocurre ni tenemos una forma ideal de medir la función de esta glándula en estos pacientes.

La insuficiencia adrenal central produciría una falta de la hormona denominada cortisol. Necesitamos muy poca cantidad de esta hormona en nuestro día a día pero el cortisol resulta de extremada importancia para nuestro organismo en situaciones de estrés. Sería en estas situaciones de estrés cuando una insuficiencia adrenal se pondría de manifiesto en estos pacientes.

## **OBESIDAD Y COMPLICACIONES ASOCIADAS**

La obesidad se define como un exceso de grasa corporal y es un factor de riesgo en el desarrollo de muchas enfermedades crónicas como la diabetes, las enfermedades cardiovasculares y las enfermedades respiratorias.

En el caso del SPW, múltiples factores contribuyen a que se produzca un exceso de grasa corporal: 1) Por un lado las personas con SPW tienen una desregulación del apetito y saciedad que conlleva a una ingesta excesiva. 2) La alteración hipotalámica hace que estos pacientes necesiten un 25 % menos de energía que cualquier persona de su edad y sexo. 3) Los déficits hormonales (particularmente el déficit de GH) propician una composición corporal anómala con mayor contenido de masa grasa. 4) La hipotonía y la disminución de la musculatura condiciona una menor capacidad para hacer ejercicio.

La obesidad y la distribución de ésta grasa corporal de forma anómala conllevan a muchas complicaciones metabólicas. Aproximadamente un 25% de los pacientes con SPW desarrollan diabetes tipo 2 y la media de aparición suele ser alrededor de los 20 años de edad. Algunos pacientes desarrollan una intolerancia a la glucosa (los niveles de glucosa son altos pero no tan altos para ser considerado diabetes), aunque la incidencia de los casos de intolerancia se desconoce. Es importante remarcar que los pacientes sin obesidad no suele desarrollar diabetes y que por tanto, la diabetes suele ser una complicación de la obesidad.

## **BAJA DENSIDAD MINERAL ÓSEA**

Los pacientes con SPW tienen una densidad mineral ósea (cantidad de minerales que tienen los huesos) disminuida y están en riesgo de tener osteoporosis, relacionado con las deficiencias hormonales (GH, esteroides sexuales) y la baja actividad física. Además hay un aumento de los marcadores de resorción ósea (mayor destrucción de hueso). La reducida densidad mineral ósea está asociada con un elevado riesgo de fracturas de los huesos largos y de los cortos de las manos y de los pies. Algunos pacientes tienen fracturas múltiples. Puede haber, además, un déficit de vitamina D que es una vitamina que juega un papel muy importante en la mineralización ósea.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Emerick JE, et al. *Endocrine manifestations and management of Prader-Willi syndrome*. Int J Pediatr Endocrinol. 2013;2013(1):14.
- Cassidy SB. *Prader-Willi syndrome*. J Med Genet. 1997;34(11):917-23.
- Burman P, et al. *Endocrine dysfunction in Prader-Willi syndrome: a review with special reference to GH*. Endocr Rev. 2001;22(6):787-99.
- Bekx MT, et al. *Decreased energy expenditure is caused by abnormal body composition in infants with Prader-Willi Syndrome*. J Pediatr. 2003;143(3):372-6.
- Diene G, et al. *Endocrine disorders in children with Prader-Willi syndrome -data from 142 children of the French database*. Horm Res Paediatr. 2010;74(2):121-8.
- Hirsch HJ, et al. *Sexual dichotomy of gonadal function in Prader-Willi syndrome from early infancy through the fourth decade*. Hum Reprod. 2015;30(11):2587-96.
- Siemensma EPC, et al. *Ovarian function and Reproductive Hormone Levels in girls with Prader-Willi Syndrome: A longitudinal Study*. J Clin Endocrinol Metab 2012, 97: E1766-E1773.
- Hirsch HJ, et al. *Primary Testicular Dysfunction Is a Major Contributor to Abnormal Pubertal Development in Males with Prader-Willi Syndrome*. J. Clin Endocrinol Metab 2012, 94: 2262-2268.
- Deal CL, et al. *Growth Hormone Research Society workshop summary: consensus guidelines for recombinant human growth hormone therapy in Prader-Willi syndrome*. The Journal of clinical endocrinology and metabolism. 2013;98(6):E1072-87.



# SEGUIMIENTO ENDOCRINOLÓGICO EN EL SÍNDROME DE PRADER-WILLI

## **Dra. Amaya Vela Desojo**

Médica Adjunta Sección Endocrinología Pediátrica.  
Hospital Universitario de Cruces. Barakaldo.

---

Como ha quedado reflejado en el capítulo anterior, el Síndrome de Prader-Willi (SPW) es una enfermedad compleja, que precisa un cuidado exquisito y coordinado de varios médicos especialistas. Nuestro Pediatra de referencia será, en la mayoría de las ocasiones, el **Endocrinólogo Infantil**. Será el que se encargue de coordinar de forma ordenada con el resto de los médicos, ya que el manejo de esta enfermedad tiene que ser **Multidisciplinar**.

Tiene que participar el **Neumólogo**, que se encargará de estudiar como respira el paciente tanto de día y sobre todo como respira durante la noche. El **Otorrinolaringólogo** valorará la situación de las amígdalas (anginas) y adenoides (vegetaciones). El **Ortopeda** hará el seguimiento de los diferentes problemas óseos, siendo la escoliosis (columna desviada) el problema ortopédico más frecuente de los niños con SPW. El **Oftalmólogo** tendrá que valorar si hay estrabismo (ojo que se desvía de la mirada) u otros problemas. El **Rehabilitador**, dependiendo de como vea las capacidades motoras, va a estructurar una serie de ejercicios (lo más temprano posible) para ganar fuerza, coordinación... junto con el **Neurólogo**, que además de estudiar la capacidad psicomotora del niño, en caso de presentar convulsiones, orientará hacia un tratamiento dependiendo del tipo y duración de las crisis epilépticas. El **Psicólogo** junto con el **Psiquiatra** valorará la capacidad intelectual y orientará tanto a la familia como al niño sobre cómo afrontar situaciones que vayan surgiendo de relaciones sociales, alteraciones del comportamiento... y el Psiquiatra valorará la necesidad o no de tratamiento. En los siguientes capítulos encontraréis más información sobre estos aspectos.

Sería importante que el Endocrinólogo Infantil ayude a los padres (si es preciso) y se ponga en contacto con el Colegio (encargados del comedor) y con el tutor

a través de los Servicios de apoyo del Departamento de Educación, para dar a conocer esta condición en el paciente y las recomendaciones adecuadas.

## SEGUIMIENTO DE LAS DISTINTAS ALTERACIONES ENDOCRINOLÓGICAS:

### OBESIDAD

Al nacimiento, la presencia de hipotonía (debilidad muscular) y desinterés absoluto por la comida hace que estos pacientes sean, en muchas ocasiones, incapaces de succionar siendo éste uno de los motivos de ingreso en la Unidad Neonatal. Para evitar la desnutrición, hay que poner todos los medios disponibles: sondas, biberones especiales... Esta fase se supera, porque en último término, si es necesario, se puede hacer una gastrostomía temporal, que consiste en hacer un agujero a nivel del estómago y alimentar directamente al bebé sin que tenga que hacer el esfuerzo de succionar, tragar... y cuando pasa esa fase se cierra sin problemas. Posteriormente, una vez superada esta primera fase, hasta los dos años, se suelen alimentar de forma adecuada, aunque la educación en alimentación sana (evitar azúcares, limitar las grasas...) SIEMPRE TIENE QUE ESTAR PRESENTE. Es a partir de los 18-24 meses cuando las medidas para evitar el sobrepeso tienen que ser **estrictas**. La información sobre las fases del comportamiento alimentario deben conocerse desde el principio para educar adecuadamente y adelantarse a los acontecimientos.

Es importante que los padres estén convencidos de que, por diferentes razones, los niños con de SPW van a necesitar un **25 % menos de calorías al día que cualquier otro niño de su edad y sexo**. El primer plato se aconseja que sea verdura o legumbre en la mayoría de las ocasiones y la guarnición del 2º plato debería ser siempre verduras, hortalizas de diferentes colores para hacer agradable a la vista la comida. No nos debemos olvidar las necesidades de lácteos que serán ½ litro de leche desnatada o quesitos light evitando en todo momento salsas, alimentos precocinados y rebozados. De postre, lo ideal es un lácteo sin azúcares añadidos o fruta.

Por otro lado, los pacientes con SPW no tienen la capacidad de saciarse por lo que, al no tener control de la ingesta, ésta debe ser supervisada en todo momento, ya que son capaces de ingeniárselas como sea con tal de conseguir comida. Hay que seguir unas medidas que muchos padres consideran exageradas pero que, en la gran mayoría de los casos son estrictamente necesarias para evitar sentimiento de frustración en estos niños. Se aconseja que se coma en familia y que todos los comensales se sirvan directamente al plato lo que vayan a comer y se retire el recipiente de lo que ha sobrado. Así mismo, la basura se tirará inmediatamente después de comer.

Una educación en hábitos saludables (comer adecuadamente, hacer ejercicio de forma habitual...), el tratamiento con Hormona de Crecimiento (GH) y la concienciación de las familias ha hecho que **la obesidad** en muchos de estos pacientes no sea un problema actualmente.

Hoy por hoy no existe tratamiento farmacológico alguno para evitar la obesidad aunque se están realizando ensayos clínicos a este respecto.

### **DÉFICIT DE HORMONA DE CRECIMIENTO**

Está claro que el tratamiento con Hormona de Crecimiento (GH) ha cambiado la vida de los pacientes con SPW. Antes de su aprobación, una de las características de éstos pacientes era la talla baja. **Actualmente la talla es normal en la mayoría de ellos.**

La GH, además de servir para crecer, tiene más funciones. El tratamiento con GH mejora la fuerza muscular y favorece la capacidad para el ejercicio físico, que junto con medidas dietéticas va a evitar la obesidad. Está demostrado que, tras el tratamiento, mejora la calidad del hueso, mejorando la calcificación ósea y evitando problemas de osteoporosis en la edad adulta. La osteoporosis puede provocar pequeñas o grandes fracturas que empeoran claramente la calidad de vida en la edad adulta.

El tratamiento con GH fue aprobado en 2001 en España. La forma de administrarla es mediante una única inyección subcutánea diaria que los niños toleran bien sin sentirse agredidos ya que no suele doler y se administra por los padres en casa. Previo a la inyección, sólo es necesario limpiar la zona de inyección y lavarse las manos con agua y jabón. Se suele administrar por la noche para establecer una rutina que facilite el cumplimiento del tratamiento. Es importante cambiar la zona de inyección.

**Cuanto más precoz es el tratamiento** (en el primer año de la vida) **mejores son los efectos en el crecimiento, desarrollo psicomotor y cognitivo.**

En los primeros años de tratamiento con GH se publicaron casos de muertes súbitas que hicieron plantearse su cese. En estudios más exhaustivos, se vio que la mayoría de los fallecidos eran personas o muy obesas y/o con infecciones respiratorias importantes.

**Después de tantos años de utilización de GH, están claramente demostrados sus beneficios y seguridad, pero como en cualquier tratamiento hay que hacer un seguimiento antes y durante el mismo.**

Según las guías actuales (2013) para iniciar tratamiento con GH es preciso una valoración multidisciplinar, como ya hemos comentado.

No hace falta hacer pruebas para comprobar los niveles de GH. Sin embargo, se necesita un control estrecho, antes de empezar el tratamiento y en el seguimiento del mismo:

**1. Analítica sanguínea completa:** análisis general del paciente en ayunas (sin haber desayunado) para ver la situación del riñón, hígado, niveles de colesterol, glucosa y hemoglobina glicada (para ver como son los niveles de azúcar), los niveles de las hormonas tiroideas y otras hormonas para controlar el margen de seguridad de la GH (IGF-1, IGFBP3).

**2. Edad ósea:** radiografía para determinar cómo va madurando el organismo y orientar sobre el efecto de la GH y cuando debería empezar más o menos la pubertad de forma espontánea.

**3. Estudio del sueño: la alteración respiratoria durante el sueño** es más frecuente en pacientes con SPW por diferentes causas (aumento del tamaño de las amígdalas y adenoides, estrechamiento faríngeo, hipotonía muscular respiratoria, obesidad y escoliosis). Por ello, antes del uso de GH es obligado hacer un estudio de sueño. Tras la consulta con el Neumólogo, el niño debe ingresar una noche en el hospital para la realización del estudio. Con la lectura del registro se determinará si hay alteraciones de la respiración durante el sueño, el tipo y la gravedad. Si no hay alteraciones, se podrá iniciar el tratamiento con GH. Por el contrario, si es compatible con lo que se denomina Síndrome de Apnea-Hipoapnea del sueño (SAHS), se valorará la derivación al Otorrinolaringólogo infantil para la realización de una amigdalectomía (quitar las anginas) y adenoidectomía (quitar la vegetaciones). Posteriormente se realizará una nueva consulta con el Neumólogo para un nuevo estudio del sueño. En caso de que persista el problema, lo cual sería contraindicación de iniciar tratamiento, se planteará a la familia otras opciones.

**No podrán ser tratados con GH los pacientes con obesidad severa, diabetes mellitus (azúcar elevado en sangre) mal controlada, apnea obstructiva del sueño no tratada, psicosis o cáncer activo.**

Los efectos secundarios del tratamiento con GH en pacientes con SPW son los mismos que para el resto de los niños tratados con GH y deben ser controlados periódicamente. En cuanto a los efectos secundarios **en los trastornos respiratorios del sueño**, la GH mejora todos los trastornos del sueño excepto la hipertrofia amigdalal. Por eso, se recomienda estudio de sueño ANTES y POSTERIORMENTE (6 semanas, 6 meses) del tratamiento y siempre que la familia note cambios como ronquidos, apneas...

Anualmente, o antes si hay alguna incidencia, se valorará de nuevo la analítica sanguínea completa y la edad ósea, para comprobar que no hay efecto secundario alguno con el tratamiento con la GH.

Aunque las dosis de GH están establecidas, el médico responsable puede variar dichas dosis dependiendo del grado de obesidad, estudio del sueño e incluso el grado de hipotonía o resultados analíticos.

**La escoliosis no es contraindicación de tratamiento con hormona de crecimiento,** sino que incluso mejora la calidad del hueso favoreciendo una mejoría en la cirugía de la escoliosis en caso de necesitarla.

### **INSUFICIENCIA SUPRARRENAL**

Parece, según diferentes estudios, que los pacientes con SPW tienen una respuesta baja al cortisol en situaciones de estrés. No es preciso tratamiento sustitutivo con hidrocortisona, pero sí su administración en caso de una situación grave.

### **PUBARQUIA PRECOZ IDIOPÁTICA**

Es frecuente la aparición de vello en el pubis antes de los 8 años en niñas y de los 9 en niños. Se desconoce la causa de esta maduración precoz, pero no hay consecuencias a largo plazo y no precisa tratamiento.

### **HIPOTIROIDISMO**

El hipotiroidismo es una falta/disminución de función del tiroides que produce la hormona tiroidea. Los efectos de la hormona tiroidea son muy importantes porque participan en muchos procesos (pensar, tener calor, crecer, metabolizar...). Los pacientes con SPW tienen más frecuencia de hipotiroidismo que la población general, que en algunas publicaciones alcanzan el 20-30% de los pacientes. A eso hay que añadir que uno de los efectos secundarios del tratamiento con GH puede ser la aparición de hipotiroidismo.

El endocrino infantil tiene que realizar un estudio de los niveles de hormonas tiroideas antes de comenzar el tratamiento y al menos cada año durante el tratamiento.

En caso de aparecer hipotiroidismo, el tratamiento es sencillo, mediante comprimidos diarios de hormona tiroidea (L-tiroxina) que se administrarán una vez al día, generalmente por la mañana. Hay comprimidos de diferentes dosis que se administrarán dependiendo del peso, del grado de hipotiroidismo y se modificarán según los resultados de los análisis.

### **HIPOGONADISMO**

Se define como la incapacidad de hacer una pubertad y un desarrollo sexual de forma espontánea. Es decir, los niños no producen hormonas masculinas (testosterona) de forma adecuada, ni las niñas producen hormonas femeninas (estrógenos) ni ciclos menstruales habitualmente.

En la mayoría de los niños, al nacimiento se produce una falta del descenso de los testículos a la bolsa escrotal que requiere en la mayoría de las ocasiones fijarlos en la bolsa a través de una intervención quirúrgica. Cuando más tarde descienden los testículos, más posibilidad hay de que haya un fallo en la función de los mismos. Posteriormente, aunque muchos comienzan la pubertad, no suelen hacer una pubertad adecuada.

El endocrino Infantil, gracias a la maduración ósea, situación del niño y de acuerdo con la familia, podrá esperar o no para el inicio de tratamiento con hormonas sexuales.

Muchos padres temen que con el tratamiento aumente la agresividad del niño, pero la forma de hacerlo es aumentando la dosis de forma paulatina, imitando como se realizaría la pubertad de forma espontánea. Hay que recalcar que la hormonas sexuales sirven fundamentalmente para **favorecer la absorción de calcio por el hueso** y permitir un **buen estrón puberal**. Existen muchas formas de administrar testosterona (parches, pomadas, inyecciones). Puede que la forma más cómoda para el niño y la familia sea mediante inyecciones intramusculares aumentando poco a poco la dosis.

En niñas, el hipogonadismo es menos frecuente y se han descrito casos de fertilidad. Sin embargo, la mayoría hace pubertades incompletas con sangrados sin ciclos. El tratamiento inicial sería con estrógenos que pueden administrarse de forma oral o con parches transdérmicos, aumentando la dosis de forma progresiva. Si la niña es capaz de respetar la forma de colocación del parche (debe cambiarse cada 3 días) este tratamiento sería el más aconsejado (sobre todo si están en tratamiento con GH). Una vez conseguida la dosis máxima de estrógenos, pasaríamos a la administración de estrógenos junto a progestágenos en una pastilla que haría, además, de anticonceptivo.

## **HIPOVITAMINOSIS D**

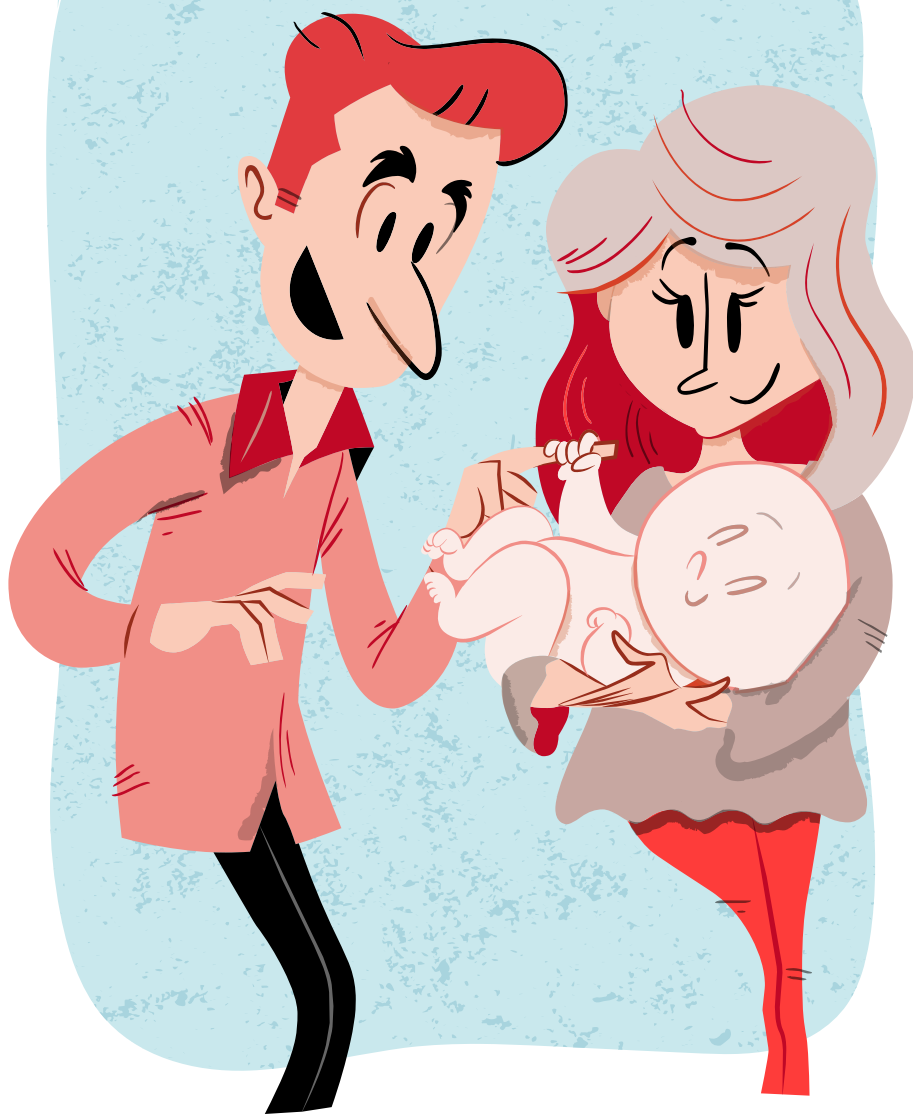
La Vitamina D sirve fundamentalmente para la captación de calcio por el hueso. Debido al aumento de grasa en los niños con SPW, es más frecuente que los niveles de vitamina D sean bajos. El Endocrino infantil añadirá en la analítica los niveles de Vitamina D y en caso de estar bajos se pondrá un tratamiento oral. Son muchas la pautas para dicho tratamiento, (diarias, quincenales, mensuales...) en pastillas o forma líquidas todas igualmente efectivas.

**Como podéis ver todas las alteraciones endocrinológicas pueden ser normalizadas con algún tratamiento.**

## BIBLIOGRAFÍA

- *Recommendations for the Diagnosis and management of Prader-Willi Syndrome.* Glodstone AP et al. J. Clin. Endocrinol. Metab 2008, 93 (11): 4183-4197.
- *Nutritional Phases in Prader-Willi Syndrome.* Miller JL et al. Am J. Med Genet 2011, 155: 1040-1045.
- *Hormone replacement therapy in children: The use of growth hormone and IGF-1.* Pfäffle R et al. Best Practice and Research Clinical Endocrinology and Metabolism, 2015, 29: 339-352.
- *Growth hormone Research Society Workshop Summary: Consensus Guidelines for Recombinant Human Growth Hormone Therapy in Prader-Willi Syndrome.* Deal CL et al. J Clin Endocrinol Metab, 2013; 98: E1072-E1087.
- *Primary Testicular Dysfunction Is a Major Contributor to Abnormal Pubertal Development in Males with Prader-Willi Syndrome.* Hirsch HJ et al. J. Clin Endocrinol Metab 2012, 94: 2262-2268.
- *Ovarian function and Reproductive Hormone Levels in girls with Prader-Willi Syndrome: A longitudinal Study.* Siemensma EPC et al. J Clin Endocrinol Metab 2012, 97: E1766-E1773.
- Mourelo Alvarez E, Ruiz Ortega M, Sandonis Ruiz LM, Sainz Lobato I, San Millan de Clascá I. *Guía de actuación en el Sd de Prader-Willi. Guía dirigida a personal sanitario para el adecuado conocimiento y manejo de una enfermedad poco frecuente llamada Sd de Prader-Willi.* Osakidetza Abril 2017.
- *Respiratory Complications in children with Prader-Willi Syndrome.* Tan HL et al. Pediatric Respiratory Reviews, 2017, 22: 52-59.

## 2. ATENCIÓN TEMPRANA





# LA ATENCIÓN TEMPRANA EN EL SÍNDROME DE PRADER-WILLI: UN COMPROMISO CON LOS NIÑOS Y SUS FAMILIAS

**Dra. Adoración Alves Vicente**

Doctora en Ciencias de la Educación. Directora del Postgrado Atención Temprana. Universidad Zaragoza

---

## LA TRASCENDENCIA DE LA ATENCIÓN TEMPRANA

La conceptualización de la Atención Temprana ha evolucionado desde perspectivas más específicas a propuestas más globales. Y esto es así, porque distintos sectores y, en particular, cada vez más familias, demandan a la sociedad un mayor compromiso para proporcionar una Atención Temprana con la máxima calidad. Por ello, es fundamental que la acción empiece cuanto antes, reforzando la alianza con las familias y generando experiencias de trabajo gratificantes y adecuadas a la evolución del niño. Este proceso se espera que sea sensible a la singularidad de las familias, atendiendo a sus prioridades y expectativas, desde la comunidad y la cultura en la que se hallan inmersas.

Ello obliga a poner el foco en uno de los problemas más acuciantes en el campo: la evidente variabilidad en los patrones de desarrollo de los niños y en la diversidad

de características familiares; factores que pueden influir tempranamente en los resultados de intervención en Atención Temprana. Por lo tanto, el gran desafío de las propuestas de intervención temprana será precisamente acomodar sus acciones a las características notablemente diversas de los niños participantes y sus familias.

En el caso de los niños con el síndrome de Prader-Willi (SPW) no es distinto. Cada niño posee su propio perfil de desarrollo y cada familia su propia dinámica de relaciones. Es importante señalar que es muy complejo definir los mecanismos por los cuales los factores genéticos interactúan con acontecimientos ambientales para influir en el desarrollo del niño. Es por ello que la investigación resulta imprescindible y tiene un valor considerable, ya que permitirá anticipar mejor los problemas, construir estrategias de intervención y realizar ajustes en los entornos de apoyo que den oportunidades para influir de forma sustancial en el desarrollo infantil.

## PLANES DE ACCIÓN EN ATENCIÓN TEMPRANA

Nadie duda del papel decisivo del contexto a la hora de determinar las posibilidades de desarrollo y aprendizaje de los niños. Así, la Atención Temprana es algo más que acciones educativas específicas. Estas serán necesarias en muchos casos, pero el trabajo deberá girar fundamentalmente en torno a la prevención, el seguimiento y la orientación a la familia.

Por consiguiente, las acciones que se pongan en marcha a través de los distintos procesos de Atención Temprana deben fundamentarse en un planteamiento integrador que habrá de poner el foco en tres niveles: el desarrollo del niño, la familia y los recursos sociales.

### ATENCIÓN AL DESARROLLO DEL NIÑO

El desarrollo de los niños va a un ritmo rápido en la primera infancia. La base de esta evolución son habilidades y conocimientos específicos de los dominios sensorial-perceptual, cognitivo, lenguaje, desarrollo motor y social-emocional. Plantear actividades para desarrollar cada uno de estos dominios es fundamental, aunque resaltando que hay una clara interdependencia entre ellos, todas las áreas del desarrollo están relacionadas, combinándose en una jerarquía más compleja que sustentara la evolución de los primeros años de vida del niño. Optimizar dichos recursos del desarrollo creará patrones de comportamiento que fácilmente aumentarán la calidad de la interacción familiar.

Las implicaciones de la naturaleza de los factores genéticos que afectan a los niños con SPW, deben ser tenidas en cuenta a la hora de realizar cualquier plan

de acción en Atención Temprana. Es preciso considerar la información aportada por la investigación para diseñar los programas de intervención temprana. Cuestiones como las dificultades en la atención compartida, cambio de foco atencional, dificultades para generalizar, problemas del lenguaje, conductas repetitivas, menor dominio para habilidades de la vida diaria, inflexibilidad o déficit en el funcionamiento ejecutivo, entre otras, han de ser tenidas en cuenta en los programas de Atención Temprana.

No obstante, respetando las particularidades de cada uno de los niños, se puede plantear una guía que oriente las acciones dentro de un marco evolutivo y normativo. Por consiguiente, de manera general, es posible hacer propuestas de actividades para cada uno de los dominios a partir de los recursos reales que tenemos en nuestro entorno más próximo (juguetes, prendas de vestir, animales, vehículos, objetos de aseo, escolares...):

**Dominio sensorial-perceptual:** La evolución del niño pasa por desarrollar las posibilidades perceptivas interpretadas por los sentidos de nuestro cuerpo, el tacto, el gusto, el olfato, la vista y la audición.

- Recibir estímulos contrastados en el color, brillo, movimiento, sonido, olor y textura.
- Estimular los movimientos de los huesos, músculos y articulaciones.
- Propiciar actividades que impliquen cambios posicionales.
- Aceptar, reaccionar y disfrutar ante la presencia de estímulos sensoriales.

¿Qué tipo de actividades se pueden hacer? Aquellas que conlleven acciones de mirar, observar, escuchar, oler, degustar, palpar, tocar, masajear, sujetar, agarrar, coger, notar calor o frío, sentir ligereza o peso, distinguir suavidad o aspereza, localizar, reconocer, disfrutar...

**Dominio cognitivo:** en este ámbito es fundamental que el niño con SPW comprenda qué debe hacer en cada una de las tareas, cómo debe hacerlas y qué concepto o conceptos subyacen en la actividad que realiza.

- Prestar atención a las personas y cosas que hay a su alrededor.
- Percibir semejanzas y diferencias entre los objetos.
- Comprender las cualidades específicas de los objetos como son el tamaño, la forma, el color, el grosor, la cantidad, la posición...
- Recordar objetos, personas, acciones o situaciones.
- Ordenar, seleccionar y relacionar los objetos entre sí y clasificarlos por alguna propiedad determinada.
- Generalizar, transferir los aprendizajes a otras situaciones.

¿Qué tipo de actividades se pueden hacer? Todas aquellas que impliquen tareas como poner, juntar, llevar, unir, separar, buscar, arreglar, identificar, recordar, seleccionar, elegir, numerar, organizar, catalogar, diferenciar...

**Dominio del lenguaje:** desarrollar sus habilidades comunicativas será un objetivo esencial en los primeros años de vida. Para ello será fundamental una estructura predecible de intercambio (creación de rutinas interactivas, realización de actividades conjuntas), dar señales claras y adecuadas para interactuar, alternancia en los papeles (actuación por turnos), responder a los actos comunicativos y prolongar las secuencias.

- Anticipación y detección de señales comunicativas.
- Descubrir y experimentar con los sonidos.
- Fortalecer y ejercitar la precisión de los movimientos.
- Promover el interés por comunicarse con los demás.
- Desarrollar un vocabulario ajustado a situaciones cotidianas, generalizando el uso de palabras aprendidas a otros contextos.
- Afianzar progresivamente la cantidad de elementos en frases más completas.
- Fomentar el uso de la gestualidad en las diferentes situaciones comunicativas.
- Promover intercambios en entornos diversos.

¿Qué tipo de actividades se pueden hacer? Aquellas que incluyan acciones de escuchar, vocalizar, saludar a los demás, pedir un juguete, comentar que estamos haciendo, expresar sentimientos, cantar, hacer preguntas, recordar lo que hemos hecho, contar un cuento, transformarse en un jardinero, en una conductora o en un profesor...

**Dominio del desarrollo motor:** el objetivo básico será que el niño sea capaz de dar la respuesta motora apropiada, controlando su cuerpo y adecuándola a sus intenciones.

- Experimentar las posibilidades de movimiento de nuestro cuerpo.
- Progresar en las habilidades de manipulación.
- Comprender las relaciones entre los objetos y el cuerpo.
- Situar acciones diferenciadas en el espacio y en el tiempo.

¿Qué tipo de actividades se pueden hacer? Aquellas que impliquen acciones de tocar, acariciar, voltear, deslizar, rastrear, quitar, poner, coger, caminar, saltar, bajar, subir, girar, correr, seguir, nadar, apilar, amontonar, localizar, abrochar, lanzar, ensartar, pintar, bailar...

**Dominio social y emocional:** la prioridad fundamental es que los niños con SPW puedan desarrollar competencias sociales en el contexto de las prácticas, valores y expectativas de sus familias.

- Sensibilidad a las acciones del niño.
- Participar en experiencias educativas y de ocio organizadas por la familia adecuadas a sus intereses y con un ritmo apropiado.
- Extensión de la red social a partir de nuevas actividades organizadas de modo relevante y ajustado.
- Propiciar interacciones en la red social siempre atentos a las señales del niño para responder a tiempo y de modo previsible.
- Organización y supervisión parental de las experiencias en su disposición y con normas claras.

¿Qué tipo de actividades se pueden hacer? Lavarse, vestirse, saludar, usar los utensilios de la mesa, identificar a los demás, decir, gestos, posturas, reír, sentirte bien o mal, jugar, compartir, ayudar...

## ATENCIÓN A LA FAMILIA

Existe un consenso general sobre el hecho de que las interacciones tempranas entre los niños y sus principales cuidadores constituyen una de las influencias más relevantes en el desarrollo posterior de los niños. De hecho, se tienen evidencias claras de la fuerte relación entre la calidad de las interacciones padres-hijos y la consecución de los hitos de desarrollo.

El trabajo desarrollado por los profesionales con los niños con SPW muestra que la forma que adoptan los patrones familiares de interacción son críticos e influyen en como los niños perciben y organizan su entorno social y físico.

Es por ello que habrá que cuidar muy bien los procesos iniciales de la Atención Temprana. Quizá el aspecto más importante en el que, en primer lugar, se deberá fijar en el caso de las familias de niños con SPW, es en la necesidad de información centrada principalmente en su salud, en el nivel de desarrollo real del niño así como en las necesidades previstas, ya que es probable que los padres tengan más dificultades para leer adecuadamente las señales de sus hijos y comprender sus demandas.

Esta información puede ser extraordinariamente amplia y variada en función de las distintas etapas del desarrollo y de las particularidades de cada niño y su familia. Por ello, la concreción de las necesidades de una familia no debe responder a estándares preestablecidos sino a un proceso riguroso de aproximación a su realidad.

Las familias pueden requerir diferentes respuestas para temas, por ejemplo, relacionados con:

- Los ciclos de sueño del niño y de qué manera podrían influir en su conducta.
- Las rutinas de comer y la dieta del niño y la medida en que estas rutinas podrían afectar a su comportamiento.
- Los hábitos del vestido y las interacciones que se producen.
- Las prácticas de juego y el tipo de intercambios que se establecen.
- La salud y la seguridad de sus hijos.
- Manejo de las crisis, uso de los refuerzos o gestión de los límites.

En todos estos escenarios, conviene identificar qué habilidades o qué dificultades muestran los niños, de qué manera participan, qué papel juegan los padres y sus hijos en el desarrollo de estas experiencias. La influencia de la familia sobre el desarrollo se maximiza cuando los niños participan en las actividades de cada día. Por ello, es preciso que los planes de la Atención Temprana destaquen en sus propuestas escenarios cotidianos donde se potencie la interacción del niño con las personas y el entorno físico. Las actividades que deben considerar los padres como facilitadoras del desarrollo son aquellas que se ajustan a experiencias situacionales específicas. Esas actividades no son otras que aquellas en las que los padres promueven ocasiones para hacer cosas.

### **ATENCIÓN A LOS RECURSOS SOCIALES**

Existen caminos distintos por los que las familias de los niños con SPW pueden recurrir a recursos sociales para optimizar el desarrollo y la calidad de vida de sus hijos y de ellos mismos; necesarios teniendo en cuenta que las circunstancias de algunas de estas familias con escasos apoyos sociales no son realmente fáciles. Los estudios científicos sugieren que cuando los recursos que proporcionan apoyo social e información y cuando los servicios de Atención Temprana en los distintos ámbitos responden a las necesidades de las familias, se alcanzan beneficios importantes en relación con la competencia social e intelectual de los niños. Es por ello que será fundamental contar con los apoyos derivados de los distintos programas de los servicios de Salud, Educación y Servicios Sociales, así como de las asociaciones y grupos de ayuda mutua que se puedan necesitar.

Como retos de futuro quedará pendiente, como señala el CERMI (2017), impulsar una mejor cooperación y concertación entre las diversas instituciones, entidades y recursos a nivel autonómico, estatal e internacional.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- CERMI (2017). *Atención Temprana. Por el derecho primordial de la infancia a la salud y a su pleno desarrollo*. Madrid: Cinca.
- Federación Estatal de Asociaciones de Profesionales de Atención Temprana (GAT) (2000) *Libro Blanco de la Atención Temprana*. Disponible en [https://www.sis.net/docs/ficheros/200510100001\\_24\\_0.pdf](https://www.sis.net/docs/ficheros/200510100001_24_0.pdf)
- Guralnick, M. J. (2006). *Family Influences on Early Development: Integrating the Science of Normative Development, Risk and Disability, and Intervention*. En K. McCartney & D. Phillips (Eds.), *Handbook of early childhood development* (pp. 44-61). Oxford, UK: Blackwell Publishers.
- Guralnick, M.J. (2017). *Early Intervention for Children with Intellectual Disabilities: An Update*. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, 30, 211–229.
- Rosell, L. y Venegas, V. (2006). *Sintomatología autista y síndrome de Prader-Willi*. *Revista de Neurología*, 42 (Supl 2): S89-S93.
- Rustarazo, A. (2014). *El proceso de enseñanza-aprendizaje en personas con síndrome de Prader-Willi*. Asociación Española Síndrome de Prader-Willi. Disponible en [http://www.aespw.org/export/sites/aespw/.content/Documentos/ENSENANZA-APRENDIZAJE-PW\\_web-2.pdf](http://www.aespw.org/export/sites/aespw/.content/Documentos/ENSENANZA-APRENDIZAJE-PW_web-2.pdf)
- apia, K. (2017). *Rehabilitación neuropsicológica en personas con síndrome de Prader-Willi*. *Siglo Cero*, vol. 48 (1) 261, 73-93.

# 3. FISIOTERAPIA





# FISIOTERAPIA EN EL SÍNDROME DE PRADER-WILLI

## **Dra. Carmen Jiménez Antona**

Fisioterapeuta. Doctora en Ciencias de la Salud. Profesora de la Universidad Rey Juan Carlos.

## **Ana María San Martín Gómez**

Fisioterapeuta. Profesora de la Universidad Rey Juan Carlos. Máster en Neurocontrol Motor.

## **Dra. Susana Collado Vazquez**

Doctora en Medicina y Cirugía por la Universidad Complutense de Madrid. Profesor Contratado Doctor de la Facultad de Ciencias de la Salud de la Universidad Rey Juan Carlos. Directora del Máster Universitario en Neurocontrol Motor de la URJC.

## **Ana María Pérez Gorricho**

Fisioterapeuta. Presidenta de la Asociación Vojta Española y Miembro de la Asociación Vojta Internacional. Máster en Cuidados de la Salud. Fisioterapeuta especializada en neurología infantil.

---

Las personas con Síndrome de Prader-Willi (SPW), presentan problemas motores desde los primeros días de vida, que continúan presentes incluso en la edad adulta. Por eso, la Fisioterapia como disciplina de tratamiento es imprescindible en todas sus etapas de la vida.

Con las herramientas de tratamiento que nos ofrece la Fisioterapia se puede incidir sobre el desarrollo motor, mejorando las capacidades físicas y disminuyendo las posibles alteraciones que puedan surgir.

El fisioterapeuta es el profesional de la salud más adecuado para realizar el tratamiento físico de las personas con trastornos neuromusculares. Sus técnicas de tratamiento e intervenciones físicas tratan de recuperar la función, en especial la movilidad; la reducción de la discapacidad; y la mejora de la calidad de vida.

El SPW cursa con una serie de signos y síntomas, que no se manifiestan en todos los afectados, ni aparecen con la misma intensidad o frecuencia. A continuación, se van a describir las alteraciones que se pueden producir en los niños con SPW, de 0 a 6 años. Para ello, se van a dividir en un primer estadio (recién nacido) y en un segundo estadio, desde los primeros meses hasta los 6 años.

En el 1er estadio, los recién nacidos con SPW presentan hipotonía con hiporreflexia o arreflexia, movimientos fetales disminuidos, llanto débil y frecuentemente necesitan ser alimentados de forma especial, debido a que tienen poca fuerza en la succión.

El tono muscular es la tensión permanente, involuntaria y variable que presentan los músculos del cuerpo, cuya misión es el ajuste de la postura. La hipotonía generalizada, que es el tono más bajo de lo normal, dificulta y enlentece el desarrollo psicomotor y las reacciones posturales, las cuales permiten adoptar las diferentes posturas humanas.

Por ello, la fisioterapia debe iniciarse ya en el recién nacido, para ayudar a mejorar el tono muscular corporal, aumentar la actividad refleja que también está disminuida (hiporreflexia o arreflexia), mejorar la capacidad respiratoria y la fuerza del llanto y mejorar la succión.

El 2º estadio, empezaría cuando los niños con SPW, con meses de edad, tienen mayor capacidad de respuesta y de moverse espontáneamente, aunque persiste la hipotonía, debilidad muscular y, como resultado, un desarrollo motor muy retrasado.

Debido a la plasticidad del sistema nervioso, que es mayor en los primeros años de vida, es importante la intervención precoz. Mediante el tratamiento temprano de fisioterapia, se puede seguir mejorando el tono muscular, las contracciones musculares y facilitar la adquisición más precoz de los patrones motores. Reducir el tiempo de retraso en la adquisición de patrones motores (como, por ejemplo, el momento de conseguir la marcha) favorece una mejor relación social y adaptación al entorno.

La debilidad muscular es un problema grave en las personas con SPW. Para los recién nacidos, una intervención precoz de fisioterapia puede reducir los tiempos de alimentación con sonda y favorecer una correcta succión. Para los niños menores de 3 años, la fisioterapia puede aumentar la fuerza muscular y ayudarlos a alcanzar ciertos hitos del desarrollo. Para los niños mayores, el ejercicio diario ayudará a crear masa corporal magra.

El ejercicio diario mejora la capacidad aeróbica y el gasto de energía, al tiempo que minimiza la pérdida de masa corporal magra y tono muscular. El ejercicio

aeróbico ayuda a quemar grasa corporal, mientras que la falta de actividad física puede disminuir el tono y la fuerza de los músculos.

El ejercicio debe formar parte de la rutina diaria, también como forma de controlar la obesidad. Dada su incidencia y predisposición, la realización de actividad física moderada o la realización en fisioterapia de ejercicios ayudan a controlar el índice de masa muscular y el gasto energético.

Hay una serie de alteraciones ortopédicas en estos niños como la escoliosis, la mala alineación de los miembros inferiores con aparición de genu valgo (piernas en X), y las deformidades de los pies, frecuentemente pies planos valgus.

Los niños con SPW, en relación con la hipotonía, presentan escoliosis progresivas que aparece en la edad infantil, coincidente con la adquisición de la marcha. La hipotonía y la obesidad son dos factores que inciden en la progresión de las curvas, sobre todo, en aquellas que aparecen en la primera infancia.

Todas estas alteraciones son susceptibles de tratamiento con Fisioterapia. Para la escoliosis, el tratamiento de la musculatura y la potenciación muscular, permite frenar la desviación de estas curvas y mantener la flexibilidad de la columna y mejorar la simetría. Para las alteraciones de los pies, los ejercicios de fisioterapia, ayudan a la creación del puente y la reducción con ello del pie plano, y contribuyen a mejorar la simetría de los miembros inferiores.

Cuando no se ha controlado la obesidad, aparecen enfermedades relacionadas con el sobrepeso como hipertensión, problemas del aparato respiratorio, enfermedades del corazón, o diabetes tipo II. Los programas de ejercicios, con intensidad suave o moderada, permiten lograr cambios metabólicos beneficiosos y mejorar la capacidad aeróbica.

Los adultos tienen riesgo de padecer baja densidad mineral y riesgo de osteoporosis y para prevenirlo es adecuado el ejercicio moderado o intervenir con Fisioterapia para favorecer la estimulación ósea sin sobrecargar los huesos.

Dentro de la disciplina de Fisioterapia existen muchas especialidades que abordan la patología desde distintos puntos de intervención, por lo que es recomendable elegir la especialidad más conveniente para el momento, edad o alteración que presente la persona con SPW. La Terapia Vojta tiene la característica que puede aplicarse desde edades muy tempranas para incidir sobre el tono, la postura y el desarrollo motor; el Concepto Bobath es esencial para el desarrollo de la función y la relación con el entorno; la Fisioterapia Respiratoria es imprescindible en procesos catarrales, mejorar la capacidad aeróbica o para el trabajo cardiopulmonar en edades adultas; la Terapia Manual nos ayudara en las alteraciones ortopédicas y las contracturas; el Ejercicio

Terapéutico combina la actividad física controlada junto con una intervención respecto a la postura y la movilidad.

La fisioterapia es una disciplina que debería acompañar toda la vida a la persona con SPW, adaptándose a sus necesidades según va creciendo y como agente preventivo de futuras alteraciones.

**Tabla de alteraciones frecuentes en los estadios 1 y 2 y en el adulto.**

	<b>ESTADIO 1: RECIEN NACIDO</b>	<b>ESTADIO 2: MESES - 6 AÑOS</b>	<b>ADULTO</b>
<b>ALTERACIÓN</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Hipotonía</li> <li>• Hiporreflexia o Arreflexia</li> <li>• Movimientos fetales disminuidos</li> <li>• Llanto débil</li> <li>• Problemas de succión</li> <li>• Disminución de la fuerza</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Hipotonía</li> <li>• Debilidad muscular</li> <li>• Déficit intelectual.</li> <li>• Inicio obesidad</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Hipotonía</li> <li>• Obesidad</li> </ul>
<b>CONSECUENCIA</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Dificultades en la alimentación</li> <li>• Retraso en el desarrollo psicomotor</li> <li>• Alteración en las reacciones posturales</li> <li>• Alteración en la capacidad respiratoria</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Retraso desarrollo motor</li> <li>• Alteración integración sensoriomotriz</li> </ul> <p><b>Al comenzar la marcha:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Escoliosis</li> <li>• Alteración alineación miembros inferiores (genu valgo)</li> <li>• Deformidades en los pies (pies plano valgus)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Hipertensión Arterial (HTA)</li> <li>• Diabetes Mellitus II</li> <li>• Osteoporosis</li> <li>• Problemas respiratorios</li> </ul>

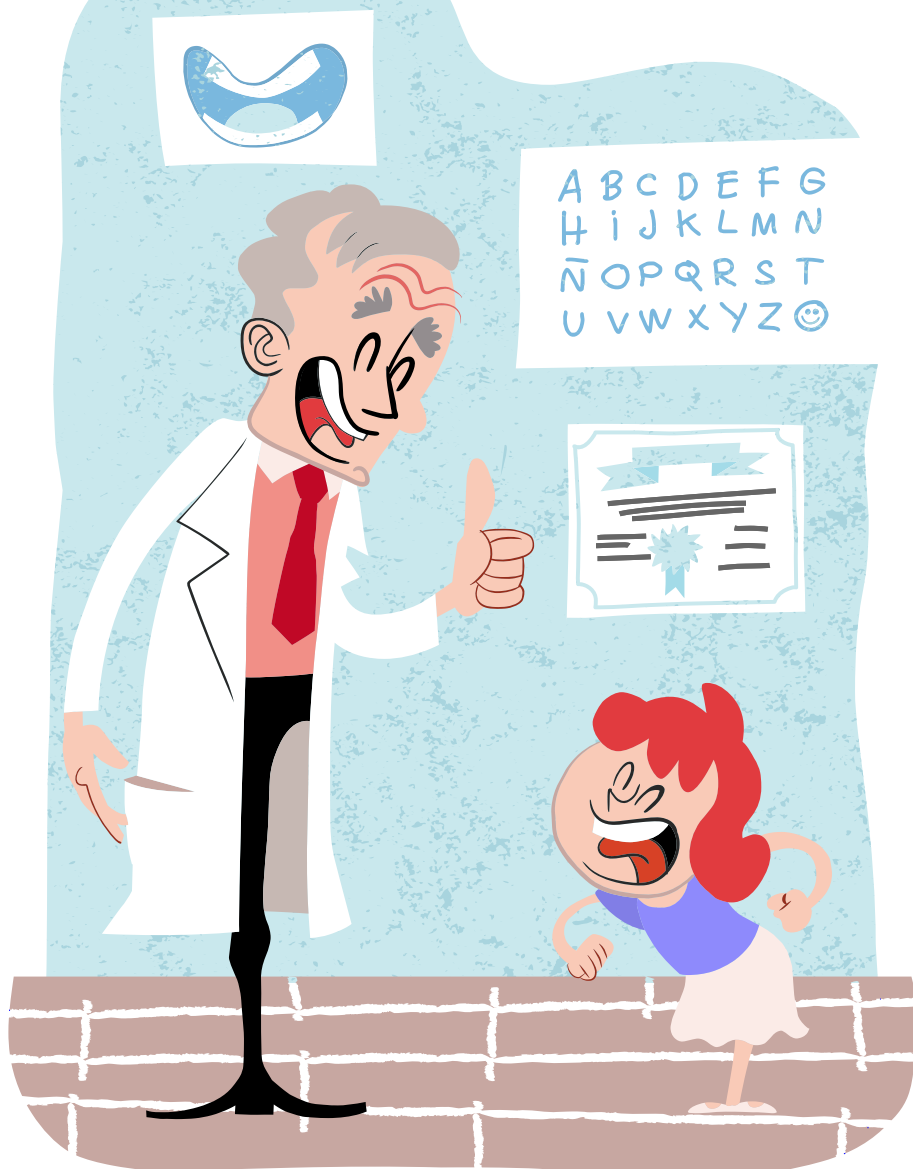
**Tabla de recomendaciones según la edad.**

	RECOMENDACIÓN	OBJETIVO
<b>RECIÉN NACIDO</b>	<b>Fisioterapia Temprana</b> Terapia Vojta	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Mejorar la hipotonía</li> <li>• Favorecer un correcto Desarrollo motor</li> </ul>
<b>1-3 AÑOS</b>	<b>Fisioterapia Temprana</b> Terapia Vojta Concepto Bobath	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Potenciar la fuerza muscular</li> <li>• Facilitar adquisición hitos desarrollo</li> </ul>
<b>3-18 AÑOS</b>	<b>Fisioterapia</b> Terapia Vojta Concepto Bobath Fisioterapia Respiratoria Terapia Manual	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Mejora capacidad aeróbica</li> <li>• Potenciación muscular</li> <li>• Prevenir las asimetrías corporales (escoliosis)</li> <li>• Favorecer una correcta alineación en los pies.</li> </ul>
	<b>Ejercicio Diario</b> Ejercicio Terapéutico	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Formación masa corporal magra</li> <li>• Mejora capacidad aeróbica</li> <li>• Favorece el gasto energético</li> <li>• Potenciación muscular</li> <li>• Prevenir la obesidad</li> </ul>
<b>ADULTO</b>	<b>Fisioterapia</b> Terapia Vojta Concepto Bobath Fisioterapia Respiratoria Terapia Manual	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Prevenir alteraciones respiratorias</li> <li>• Favorece el gasto energético</li> <li>• Potenciación muscular</li> <li>• Facilitar un esfuerzo cardiovascular controlado</li> <li>• Posibilitar una mineralización ósea sin sobreesfuerzo</li> </ul>
	<b>Ejercicio Diario</b> Ejercicio Terapéutico	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Prevenir la obesidad</li> <li>• Control del índice de masa muscular y gasto energético</li> <li>• Favorecer una disminución de la hipertensión arterial</li> <li>• Mejora metabólica y capacidad aeróbica.</li> </ul>

## BIBLIOGRAFÍA

- Cano de la Cuerda, R., y Collado Vázquez, S. (2012). *Neurorrehabilitación. Métodos específicos de valoración y tratamiento*. Madrid: Editorial Panamericana.
- Cano de la Cuerda, R., Martínez Piedrola, R. M., y Miangolarra Page, J.C. (2017). *Control y aprendizaje motor*. Madrid: Editorial Panamericana.
- Fuentes Hervías, M.I., Catalán Matamoros, D. J., Calle Fuentes, P. Muñoz-Cruzado y Barba, M. y Ariza Vega, P. (2006). *El síndrome de Prader-Willi en niños: ¿qué hacer desde la Fisioterapia?* Cuestiones de Fisioterapia, 33,13-22.
- Goldstone, A. P., Holland, A. J., Hauffa, B. P., Hokken-Koelega A. C., y Tauber, M. (2008). *Recommendations for the Diagnosis and Management of Prader-Willi Syndrome*. J Clin Endocrinol Metab, 93(11),4183–4197.
- Holm, V.A., Cassidy, S.B., Butler, M.G., Hanchett, J.M., Greenswag, L.R., Whitman, B.Y., y Greenberg, F. (1993). *Prader-Willi syndrome: consensus diagnostic criteria*. Pediatrics, 91 (2), 398-402.
- Redondo, M.A. (1999). *Rehabilitación en el Síndrome de Prader-Willi*. En: Albert García, M. *El síndrome de Prader-Willi: guía para familias y profesionales*. (p.77-95). Madrid: Ministerio de Trabajo y asuntos sociales.
- Reid, K., & Davies, P. S. (2007). *Exercise and Physical Activity for children with Prader-Willi Syndrome*. University of Queensland.
- Reus, L., Zwarts, M., Vlimmeren. L.A., Willemsen, M. A., Otten, B. O., y Nijhuis-van der Sanden M.W.G. (2011). *Motor problem in Prader-Willi syndrome: A systematic review on body composition and neuromuscular functioning*. Neuroscience and Biobehavioral Reviews,35, 956-969.
- Vázquez Vila, M.A., y Collado Vázquez, S.(2007). *Fisioterapia en neonatología. Tratamiento fisioterápico y orientaciones a los padres*. Madrid: Dykinson.

# 4. LOGOPEDIA





# ABORDAJE TERAPEÚTICO EN EL SÍNDROME DE PRADER-WILLI DESDE EL ÁMBITO DE LA LOGOPEDIA

**Dra. Nuria Trugeda Pedrajo**

Doctora en Psicología, Neuropsicóloga, Logopeda y Terapeuta Ocupacional.

**Carmen Sainz Zungunegui**

Graduada en Logopedia.

---

## INTRODUCCIÓN

Teniendo en cuenta la variabilidad intra e interpersonal, provocada por la heterogeneidad y complejidad que caracteriza al Síndrome de Prader-Willi (SPW) parece razonable pensar que podrían beneficiarse de recibir, entre otros, tratamiento logopédico (incluye habla, voz y lenguaje), ya que presentan dificultades desde el nacimiento que les acompañarán a lo largo de toda su vida. La intervención facilitaría su autonomía, independencia y su inclusión en la sociedad, posibilitando una mejor calidad de vida.

## MANIFESTACIONES CLÍNICAS RELACIONADAS CON EL LENGUAJE/HABLA/VOZ (ANEXOS 1-3)

Los logopedas, siempre dentro de un equipo multidisciplinar, deben conocer las características del SPW y saber su influencia en el día a día de los afectados. La

terapia -individualizada en función de las necesidades personales- además, debe ser constante debido al daño cerebral subyacente que padecen.

### **Periodo neonatal**

Su marcada hipotonía muscular genera, entre otras, ausencia o debilidad del llanto, carencia de expresión facial y dificultades importantes para la alimentación, lo que puede requerir el uso de sistemas alternativos (ej: sondas nasogástricas, tetinas especiales, etc.). Estas necesidades nutricionales y su hipotonía, generalmente prolongan su hospitalización.

El tratamiento logopédico estaría enfocado a trabajar la musculatura facial para mejorar la succión y, por tanto, facilitar su alimentación, además de trabajar la expresión facial; una alternativa de tratamiento incluiría la terapia miofuncional.

### **Periodo infantil**

La hipotonía puede mejorar, mejorando en consecuencia su actividad motora, pero siempre dentro de un orden. Aparecen algunas dificultades en la articulación y en la expresión lingüística, a lo que se añade un volumen de voz alto.

El tratamiento logopédico iría encaminado a paliar las dificultades de alimentación, la hipotonía y el retraso en el desarrollo del lenguaje.

### **La niñez**

Su habla está influida por los problemas articulatorios. Normalmente, pueden asistir a escuelas de educación ordinaria hasta el nivel de educación secundaria, a pesar de sus posibles problemas intelectuales. Además, a estas "dificultades" se le pueden añadir problemas conductuales.

### **Adolescencia y etapa adulta**

Los problemas conductuales y el retraso del aprendizaje pueden incrementarse, pudiendo acompañarse de otras dificultades (ej: respiratorias y del sueño) que pueden impedir su independencia/autonomía en un entorno "normalizado".

Desde la etapa escolar hasta la edad adulta, la intervención logopédica debería incidir más en los déficits del lenguaje expresivo y comprensivo (errores articulatorios, ininteligibilidad), las dificultades de interacción social (ej: dificultad para expresar los sentimientos y estados de ánimo) y la alteración de las características de la voz.

A día de hoy, no hay consenso respecto a los programas de intervención más idóneos; se aplican distintas terapias y métodos según la sintomatología -utilizando conocimientos relativos a otras patologías- y/o según el momento evolutivo en el que aparezcan (ej.: estimulación reflejos orales, velofaríngea, trabajo miofuncional, etc.).

## ALTERACIONES DEL LENGUAJE

Comprensivas y expresivas. Estas últimas están más afectadas, pudiendo aparecer retraso en el desarrollo de las habilidades fonológicas, sintácticas, gramaticales y pragmáticas. Además, su vocabulario, tanto comprensivo como expresivo, es reducido.

## ALTERACIONES DEL HABLA

Según algunos autores, son debidas al retraso del lenguaje y a los déficits de la motricidad oral. Algunas de sus características más frecuentes son:

- Inteligibilidad reducida.
- Presencia de errores fonéticos.
- Procesos fonológicos de simplificación del habla, sobre todo distorsiones y sustituciones (50%).
- Dificultades en la elevación y realización de movimientos alternos de la lengua.
- Incoordinación de los órganos articulatorios.
- Respecto a su fluencia, no hay concordancia en los criterios.

## ALTERACIONES DE LA VOZ

Aunque algunos estudios señalan que en el 50% de los casos cursa con hipo/hiper nasalidad (esta última más frecuente) y un volumen vocal alto, otros hablan de una sonoridad adecuada. Es probable que la hipernasalidad sea consecuencia de la hipotonía velofaríngea y las alteraciones en la motricidad oral. La terapia miofuncional parece un método eficaz para mejorar su hipotonía oral.

## ESTRATEGIAS GENERALES DE INTERVENCIÓN

- Para ayudarles con sus dificultades para mantener la atención: alternar las actividades, facilitar que el alumno/a pueda dormir una siesta corta después de comer, utilizar material lo más atractivo posible, etc.
- Para adaptarse mejor a los cambios: estructurar una rutina diaria predecible, evitar las ambigüedades, no hacer promesas que no podamos mantener, utilizar advertencias que anuncien los cambios a lo largo del día, etc.
- Para modular sus emociones: ayudar al desarrollo del control interno del niño, estimular la exploración de sus sentimientos y emociones para minimizar los ataques de ira, reconocer sus esfuerzos y alabarlos en el control de sus emociones, etc.

Para terminar, me gustaría comentar algunas limitaciones encontradas a la hora de elaborar esta guía:

- La mayoría de los estudios encontrados describen aspectos genéticos y fenotípicos del SPW, no comunicativos.
- Pocos artículos tienen en cuenta el papel del logopeda dentro del equipo multidisciplinar.
- Pocos estudios muestran las características de su habla y lenguaje. No queda claro cuáles son las terapias y métodos de intervención más eficaces y tampoco se verifica la eficacia del tratamiento logopédico.
- Para su evaluación se utilizan test y pruebas estandarizadas, sin tener en cuenta las especificidades propias del SPW.

## CONCLUSIÓN

- Para conseguir una terapia eficaz, debemos tener en cuenta todos los contextos en los que se desenvuelve la persona con SPW.
- La intervención, además de ser personalizada, debe proporcionar pautas y estrategias a su entorno más cercano; permitirá una comunicación más exitosa y, probablemente, facilitará la generalización de los aprendizajes.
- Debido a la escasa información encontrada, parece necesario aumentar el número de investigaciones para poder ofrecer a dichos sujetos un tratamiento logopédico cada vez más eficaz.

## BIBLIOGRAFÍA

- Alis, O. (2006). *La estimulación temprana del lenguaje en niños y niñas con el síndrome de Prader-Willi*. Centro de Referencia Latinoamericano para la Educación Especial (CELAEE). Ciudad de La Habana.
- Angulo, Moris. A. (2005). *Síndrome de Prader-Willi, Guía 2005 para familiares y profesionales*. PWSA. Winthrop University Hospital. Nueva York. Recuperado de <http://www.praderwilliar.com.ar/archivos/guiaSPW.pdf>
- Asociación Española de Síndrome de Prader-Willi (AESPW). *El niño Prader-Willi de 0-6 años*. Colegio de Médicos de Córdoba (en línea). Asociación Española del Síndrome de Prader-Willi. (Consulta: 10 de junio de 2018). Disponible en: [http://www.comcordoba.com/publicacion.php?id\\_pub=157&id\\_area=6679&id\\_ar=6679&id\\_suba=231](http://www.comcordoba.com/publicacion.php?id_pub=157&id_area=6679&id_ar=6679&id_suba=231)
- Grandi de Trepát, D. y Donato, G.S. (2006). *Terapia miofuncional: diagnóstico y tratamiento*. Ediciones Lebon S.L.
- Instituto de Migraciones y Servicios Sociales (IMSERSO) (1999). *El Síndrome de Prader-Willi: guía para familias y profesionales*. Madrid.
- Jar, Nuria. (2015). *La enfermedad rara de los mil síntomas*. Periódico "El País". (Consulta el 20 de mayo de 2018). Disponible en: [http://elpais.com/elpais/2015/02/26/ciencia/1424956819\\_445129.html](http://elpais.com/elpais/2015/02/26/ciencia/1424956819_445129.html)
- Medline Plus (en línea). *Síndrome de Prader-Willi*. Biblioteca Nacional de Medicina. (Consulta: 10 de junio de 2018). Disponible en: <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/praderwillisyndrome.html>
- Peralta Garcerá, M. E. (2001). *Reeducación de la deglución atípica funcional en niños con respiración oral*. ISEP Textos. Barcelona.
- Puyuelo, M. y J. A. Rondal. (2003). *Manual de desarrollo y alteraciones del lenguaje: aspectos evolutivos y patología en el niño y el adulto*. Barcelona. Editorial Masson.
- Rustarazo, A. (2016). *El proceso de enseñanza-aprendizaje en personas con Síndrome de Prader-Willi*. AESPW. Recuperado de <http://praderwilliandalucia.es/wp-content/uploads/2016/12/ensenanza.pdf>
- *Síndrome de Prader-Willi*. Capítulo VIII. (Consulta el 20 de mayo de 2018). Disponible en: [http://www.feaps.org/biblioteca/sindromes\\_y\\_apoyos/capitulo08.pdf](http://www.feaps.org/biblioteca/sindromes_y_apoyos/capitulo08.pdf)
- Tapia de Moya, K. (2017). *Rehabilitación neuropsicológica en personas con síndrome de Prader-Willi / Neuropsychological rehabilitation in people with Prader-Willi syndrome*. Siglo Cero, 48, 73-93.
- Zafra, M. A., Muñoz, A. y Medino, J. (2014). *Epónimos en pediatría. ¿Quiénes fueron Prader, Willi y Labhart?* Canarias pediátrica, vol.38, 3, 138-148. Recuperado de <http://portal.scptfe.com/wp-content/uploads/2014/12/Canarias-pedi%C3%A1trica-38-vol-3.pdf>

# ANEXO N° 1

## EJERCICIOS RESPIRATORIOS

Se pretende que el niño sea consciente de la importancia de una respiración adecuada, sin olvidarnos de la adopción de una postura correcta.

Tendremos que valorar si el niño es respirador bucal; si lo fuera, le explicaríamos la importancia y ventajas de la respiración nasal vs bucal.

### 1. TUMBADO

#### • Inspirar por la nariz y soltar el aire por la nariz/ boca

– Poner en el abdomen la mano o un saco de arroz (cualquier objeto que pese un poco), para que el niño note la entrada y salida de aire y sea consciente del proceso (que note que “la tripa sube cuando cojo aire y baja cuando lo suelto”).

#### • Hacer inspiraciones y espiraciones, en tres tiempos

1º) Coger aire por la nariz “subiendo la tripa”.

2º) Aguantarlo 1,2,3 segundos (contamos hasta 3).

3º) Expulsarlo lentamente por la nariz/boca.

– Coger aire por la nariz/boca; aguantar 1,2,3 segundos; expulsarlo por la boca.

– Coger aire por la nariz/boca; aguantar 1,2,3 segundos; expulsarlo de forma entrecortada por la nariz.

– Coger aire por la nariz/boca; aguantar 1,2,3 segundos; expulsarlo de forma entrecortada por la boca.

– Coger aire por la nariz/boca; aguantar 1,2,3 segundos; expulsarlo por la boca **sin voz** poniéndola en forma de /u/; después, hacer lo mismo con el resto de las vocales. (Estos se hacen **sin voz** (solo ponemos la forma de las vocales).

## 2. DE PIE

- Frente a un espejo, pedirle que coja aire despacio por la nariz, mientras comprueba cómo se hincha el abdomen (es decir, cómo le sube la tripa).

– Posteriormente, haremos todos los ejercicios anteriores.

- Coger aire por la nariz mientras elevamos los brazos y expulsarlo mientras descienden.

- Conforme vaya mejorando la respiración, aumentaremos los segundos a 4, 5, etc.

- Coger aire por la nariz/aguantar 1,2,3 segundos/expulsarlo diciendo en voz alta los números/ los días de la semana/ los meses del año, etc.

## 3. SENTADO

- Una vez que es capaz de respirar bien de pie, intentaremos hacer todos estos ejercicios sentado (también se pueden simultanear).

– A algunas personas les resulta más fácil respirar “sentados” que “de pie”; lo importante es que aprenda una buena técnica, el orden no es importante.

– Sentado, puede ponerse la mano en la tripa para asegurarse de que está llevando el aire a la tripa y, por tanto, respirando adecuadamente.

# ANEXO N° 2

## EJERCICIOS DE SOPLO

Le servirán de ayuda para aprender a controlar el aire que tiene y, por tanto, mejorar su fonación.

### MATERIALES

- Sin material: soplar flojo y fuerte sobre la mano/al aire para ver la diferencia, hacia arriba/abajo, inflando/sin inflar las mejillas, etc.
- Agua y jabón: hacer burbujas.
- Flauta, silbato: sonido fuerte y corto/continuo y suave.
- Globos: inflarlos con soplos fuertes y continuos/con soplos suaves.
- Matasuegras: desenrollarlo hasta la mitad/completamente y que suene/no suene.
- Molinillos de viento, pajas de diferentes modelos.
- Pelotas de ping-pong/bolas de papel: repartirlas por la mesa y reunir las soplando, echar un partido de fútbol, reunir las aspirando, soplar para que se desplacen lentamente, etc.
- Tiras de papel: sostenerla en algún sitio mediante el soplo; con una pajita, aspirar el papel y mantenerlo, etc.
- Vaso con agua + pajitas: hacer burbujas, pasar el agua de un vaso a otro, etc.
- Velas: apagarlas a una distancia cada vez mayor, con más de una vela, soplar sin apagarla, etc.



## ANEXO N° 3

# EJERCICIOS DE MOTRICIDAD OROFACIAL

La intervención es necesaria fundamentalmente por la hipotonía, causante de:

- Alteración de la musculatura facial: dificultad para contraer los labios, laxitud mandibular, etc.
- Alteración del control postural, sobre todo el control cefálico.
- Dificultades en la coordinación respiratoria, pueden llegar a tener episodios de apnea.
- Disminución/ausencia de los reflejos del recién nacido.
- Disminución/ausencia del reflejo de succión.
- Hipomovilidad del velo palatino y de la musculatura faríngea.
- Hipotonía extrema en toda la lengua.

Hay que valorar la posición de la lengua dentro de la cavidad oral y su tono muscular (en muchos casos hipotónica); un buen tono es necesario para poder colocarla adecuadamente.

Primero nos centraremos en conseguir ese tono muscular adecuado; posteriormente, aprenderemos a colocarla en la posición correcta.

## EJERCICIOS LINGUALES

### Algunos ejercicios que se pueden hacer son:

- Barrer el paladar con la lengua, de delante hacia atrás.
- Chasquidos con la lengua tocando el paladar.
- Con la boca abierta, tocar con la punta de la lengua el labio superior/inferior.
- Doblar la lengua contra los incisivos superiores/inferiores.
- Llevar la lengua por fuera/dentro de un lado hacia otro lentamente/rápido, por el labio superior/inferior.
- Sacar la lengua y empujar con un depresor haciendo resistencia.
- Tocar la comisura derecha/izquierda de los labios con la lengua.

Una vez mejore su tonicidad, trabajaremos **la posición adecuada de la lengua.**

- En reposo, la punta de la lengua toca la ruga palatina.
- En reposo: la punta de la lengua toca los alvéolos o ruga palatina, mientras el dorso se apoya suavemente sobre el paladar.
- Evitar movimientos compensatorios de cara o cuello.

## EJERCICIOS LABIALES

**Importantes para mejorar su tonicidad y, por tanto, el sellado labial, que no suele ser adecuado en estos niños.**

- Chuparse el labio superior con el inferior y al revés, alternando.
- Colocar un depresor entre los labios para que el niño lo sostenga con los labios cerrados.
- Dar besos/sonreír (juntar/estirar los labios) con/sin hacer ruido.
- Hacer pompas de jabón.

- Hinchar los carrillos con aire.
- Llevar aire de un lado a otro de la boca con los labios cerrados.
- Mantener entre los labios objetos de diferentes formas y pesos.
- Masajear los labios con un vibrador.
- Morder el labio superior/inferior con los dientes de la arcada inferior/ superior.
- Sujetar en el centro de los labios la extremidad de una cuchara de plástico en el plano horizontal; colocar un peso e intentar equilibrar con la fuerza de los labios; asegurarse de que no adelanta la mandíbula.
- Sujetar por detrás de los labios un botón sujeto con hilo dental. Tirar del botón mientras el niño intenta que no se le escape utilizando la fuerza de sus labios. El botón debe tener el tamaño suficiente para abarcar los labios sin dañar los frenillos labiales.

## EJERCICIOS MANDIBULARES

**Debido a sus características orofaciales -escaso desarrollo de ambos maxilares- también tendremos que trabajar esta zona.**

- Apoyar el maxilar inferior encima de una mesa y abrir/cerrar la boca.
- Contracción/relajación músculos maseteros: vencer la fuerza realizada por los dedos medio e índice, presionando hacia abajo la mandíbula. Realizar fuerza intentando el cierre mandibular.
- Hacer “como que” masticas chicle, alternando lado izquierdo y derecho, con labios cerrados.
- Morder objetos de diferentes consistencias.
- Morderse el labio inferior y superior.
- Mover la mandíbula a izquierda y derecha.
- Movimientos semicirculares del maxilar inferior.
- Sustener un depresor con los molares.