Escola Mare de Déu de la Salut

LA SÍNDROME PRADER-WILLI I LA CREACIÓ D'UNA GUIA DE RECOMANACIONS I ESTRATÈGIES EN L'ABORDATGE NUTRICIONAL I EN LES ALTERACIONS CONDUCTUALS PER A FAMÍLIES I CUIDADORS

Alumne: Marta Llonch Farrés

Grup: 2 de batxillerat A

Tutor: Míriam Murillo

Data de presentació: Gener 2021

Centre: Escola Mare de Déu de la Salut

"Vaig pensar que hauria d’ensenyar al meu fill sobre el món, però va succeir que hem d'ensenyar al món sobre els nostres fills."

IPWSO

AGRAÏMENTS

Voldria manifestar el meu agraïment a totes aquelles persones que d'una manera o altre m'han ajudat i animat durant tot aquest temps.

En primer lloc a la meva tutora del TDR la Míriam Murillo per la seva ajuda, per les estones que hem passat comentant els diferents aspectes del treball, per la confiança que m'ha demostrat i per la paciència que ha tingut amb mi. Moltes gràcies!

A la Dra. Olga Giménez Palop Endocrina de l'Hospital Universitari Parc Taulí per la seva ajuda i dedicació incondicional.

A la Dra. Carme Brun per dedicar el seu temps a respondre l'entrevista i ha ajudar-me en tot el que necessités.

A la Yolanda Couto com a Nutricionista de l'Hospital Universitari Parc Taulí per tota la documentació que m'ha facilitat i tot el temps que m'ha dedicat.

A la presidenta de la Associació Prader-Willi de Catalunya la Sra. Assumpta Mas pel temps que m'ha dedicat per respondre els meus dubtes i per la seva implicació en aquest treball.

A l' Associació Catalana de Síndrome Prader-Willi per la seva col·laboració i fer fàcil el poder contactar amb les famílies. A les famílies que formen part d'aquesta Associació per la seva amable col·laboració al contestar les enquestes.

A la presidenta de l'Associació de la Síndrome Prader-Willi a Califòrnia, ja que tot i que no parlem el mateix idioma m'hagi pogut respondre les preguntes de l'entrevista i m'hagi dedicat el seu temps.

Sobretot vull agrair la realització d'aquest treball als meus pares, ja que sense el seu esforç i suport constant, mai hauria estat possible. Al meu germà agreixo el seu suport incondicional que em dóna sempre, i la seva ajuda per motivar-me a continuar amb el treball.

ABSTRACT

Català

La síndrome de Prader-Willi (SPW) és un trastorn congènit (es neix amb ell) no hereditari i poc comú. Està causada per la pèrdua o inactivació de gens paterns a la regió 15q11-q13 del cromosoma 15. Els afectats pateixen afectacions mentals, físiques i conductuals.

El SPW presenta unes manifestacions característiques. Durant els primers mesos de vida és habitual que presentin hipotonia. Posteriorment apareixen altres manifestacions com són retard del desenvolupament, dificultats d'aprenentatge i trastorns de conducta com rebequeries i actituds obsessives i poca tolerància a la frustració. S'associa a una hiperfàgia marcada i absència de control en la ingesta acompanyat d'altres trastorns endocrins. Degut a les seves característiques de hiperfàgia i hipotonia els nens i adults amb SPW poden guanyar pes molt fàcilment, no obstant això, amb un bon control dietètic i restringint l'accés als aliments, el pes es pot mantenir dins dels nivells normals tant per a nens com per a adults.

La hiperfàgia i la falta de sacietat, juntament amb les alteracions conductuals son uns dels símptomes que més afecten a la qualitat de vida dels pacients amb SPW, segons l'enquesta realitzada a 30 famílies de la Associació Prader-Willi de Catalunya.

La hiperfàgia es un dels símptomes més difícil de controlar. En l'actualitat no hi ha cap fàrmac efectiu per a la hiperfàgia en SPW. El tractament fonamental es basa en estratègies de conducta que modifiquin l'entorn per evitar l'accés fàcil al menjar.

Per aquesta raó, he decidit fer una guia de recomanacions i estratègies en l'abordatge nutricional i en les alteracions conductuals, perquè crec que pot ser de gran utilitat per a les famílies amb nens o adults amb SPW.

Castellà

El síndrome de Prader-Willi (SPW) es un trastorno congénito (se nace con él) no hereditario y poco común. Está causada por la pérdida o inactivación de genes paternos en la región 15q11-q13 del cromosoma 15. Los afectados sufren afectaciones mentales, físicas y conductuales.

El SPW presenta unas manifestaciones características. Durante los primeros meses de vida es habitual que presenten hipotonía. Posteriormente aparecen otras manifestaciones como son retraso del desarrollo, dificultades de aprendizaje y trastornos de conducta como rabietas y actitudes obsesivas y poca tolerancia a la frustración. Se asocia a una hiperfagia marcada y ausencia de control en la ingesta acompañado de otros trastornos endocrinos. Debido a sus características de hiperfagia e hipotonía los niños y adultos con SPW pueden ganar peso muy fácilmente, sin embargo, con un buen control dietético y restringiendo el acceso a los alimentos, el peso se puede mantener dentro de los niveles normales tanto para niños como para adultos.

La hiperfagia y la falta de saciedad, junto con las alteraciones conductuales son unos de los síntomas que más afectan a la calidad de vida de los pacientes con SPW, según la encuesta realizada a 30 familias de la Asociación Prader-Willi de Cataluña.

La hiperfagia es uno de los síntomas más difícil de controlar. En la actualidad no existe ningún fármaco efectivo para la hiperfagia en SPW. El tratamiento fundamental se basa en estrategias de conducta que modifiquen el entorno para evitar el acceso fácil a la comida.

Por esta razón, he decidido hacer una guía de recomendaciones y estrategias en el abordaje nutricional y en las alteraciones conductuales, porque creo que puede ser de gran utilidad para las familias con niños o adultos con SPW.

Anglès

Prader-Willi syndrome (SPW) is a congenital disorder (born with it) that is non-hereditary and uncommon. It is caused by the loss or inactivation of paternal genes in the 15q11-q13 region of chromosome 15. Those affected suffer from mental, physical, and behavioral impairments.

The SPW presents some characteristic manifestations. During the first months of life it is common for them to present with hypotonia. Later, other manifestations appear, such as developmental delay, learning difficulties and conduct disorders such as rebukes and obsessive attitudes and little tolerance for frustration. It is associated with marked hyperphagia and lack of control in intake accompanied by other endocrine disorders. Due to its characteristics of hyperphagia and hypotonia children and adults with SPW can gain weight very easily, however, with good dietary control and restricting access to food, weight can be kept within normal levels for both children as well as adults.

Hyperphagia and lack of satiety, along with behavioral disorders are one of the symptoms that most affect the quality of life of patients with SPW, according to a survey of 30 families of the Prader-Willi Association of Catalonia.

Hyperphagia is one of the most difficult symptoms to control. There are currently no effective drugs for hyperphagia in SPW. Fundamental treatment is based on behavioral strategies that modify the environment to prevent easy access to food.

For this reason, I have decided to make a guide of recommendations and strategies in the nutritional approach and in behavioral alterations, because I think it can be very useful for families with children or adults with SPW.

ÍNDEX

1.INTRODUCCIÓ 1
2.OBJECTIUS 2
3.MARC TEÒRIC 3
3.1. La síndrome de Prader-Willi 3
3.2. Causes genètiques 3
3.3. Característiques clíniques del SPW 4
3.3.1. Hipotonia 5
3.3.2. Trets físics característics 6
3.3.3. Hipogonadisme 7
3.3.4. Característiques conductuals i psicològiques 8
3.3.5. Dèficit hormona de creixement (GH) i talla baixa 8
3.3.6. Hiperfàgia i obesitat 9
3.4. Diagnòstic 11
3.4.1. Diagnòstic clínic 11
3.4.2. Diagnòstic genètic 14
3.5. Abordatge clínic i tractament 15
3.5.1. Hormona del creixement 17
3.5.2. Hiperfàgia i obesitat 20
3.6. Abordatge nutricional 22
3.6.1. Grups d'aliments 23
3.6.2. Etapes alimentaries en el SPW 29
3.6.3. Activitat física 38
3.6.4. Seguretat alimentària 38
4.METODOLOGIA 40
5.ENTREVISTES 41
Presidenta de l'Associació Catalana del SPW: Assumpta Mas 41
Presidenta de l'Associació del SPW a California: Emily Dame 43
Nutricionista del Parc Taulí: Yolanda Couto 49
Dra. en Psicologia i logopeda del Parc Taulí : Carme Brun 52
Endocrina del Parc Taulí: Dra. Olga Giménez 54
6. PROPOSTA DE GUIA: "Guia de recomanacions i estratègies en l'abordatge nutricional i en les alteracions conductuals en el SPW" 58
6.1. Introducció 58
6.2. Tècniques d'alimentació 59
6.3. Com conservar la llet materna 61
6.4. Com preparar un biberó 63

6.5. Recomanacions en l'alimentació 63
6.6. Estratègies per controlar la ingesta d'aliments 65
6.6.1. A l'escola 67
6.6.2. Celebracions i esdeveniments socials relacionats amb el menjar 68
6.7. Estratègies per gestionar els comportaments alimentaris 70
6.8. Estratègies per gestionar les rebequeries 72
6.9. Recomanacions i estratègies per a la realització d'activitat física 74
7.RESULTATS 76
8. CONCLUSIONS 78
9. BIBLIOGRAFIA 80
12. ANNEXES 83
12.1. Enquesta 83
12.2. Respostes 88

1.INTRODUCCIÓ

La síndrome de Prader-Willi (SPW) és un trastorn genètic poc freqüent que provoca diversos problemes físics, mentals i conductuals. Una característica important de la SPW és una sensació constant de fam que sol començar als 2 anys d'edat aproximadament.

Aquest trastorn forma part de les malalties minoritàries. Les malalties de les minories (també conegudes com a malalties rares) són malalties que afecten del 6% al 8% de la població. S'estima que hi ha més de 7.000 al món. La majoria d'aquestes malalties tenen una base genètica, que afecta diversos òrgans i sistemes del nostre cos, i provoca discapacitats intel·lectuals o físiques. Però que afecti a menys persones, no vol dir que ens hagi de deixar indiferents, ja que és un trastorn sense cura.

Per això aquest treball es centra en explicar la síndrome, junt amb les seves causes , característiques i el seu diagnòstic, centrant-me en l'alimentació dels pacients. A més d'explicar diferents tractaments existents, que ja ajuden a les persones amb SPW. A més a més, crearé una guia amb diferents recomanacions i estratègies en l'abordatge nutricional i en les alteracions conductuals per ajudar a les persones que pateixen aquesta síndrome. Per poder obtenir més informació sobre el SPW passaré una enquesta a les famílies dels pacients, i passaré unes entrevistes a les directores de diferents associacions i a doctores que tracten a les persones que tenen SPW.

M'he decantat per fer aquest treball ja que a l'acabar de cursar batxillerat m'agradaria poder fer la carrera de medicina o centrar-me en temes de nutrició. A més, la meva mare em va parlar sobre aquesta síndrome, que jo no coneixia, i em vaig donar compte que havia de fer un treball parlant d'aquesta malaltia tan poc coneguda, i així poder donar a conèixer una de les tantes malalties minoritàries que existeixen, ja que és molt important seguir estudiant-les.

2.OBJECTIUS

Els objectius generals d'aquest treball serien:

- Poder parlar amb pacients que tinguin aquest trastorn i amb els seus familiars, per poder saber si els tractaments ja existents els beneficien o els perjudiquen. I passar una enquesta a les famílies per saber quins són els símptomes que més els preocupen, hàbits alimentaris, medicació, exercici físic, estratègies, el seu comportament, el seu dia a dia... A més, parlar amb diferents professionals de l'Hospital Universitari Parc Taulí (Centre de Referència amb àmplia experiència en el diagnòstic genètic i el maneig clínic de pacients amb SPW): endocrins, dietistes, psicòlegs. I també, parlar amb diferents associacions, per tal que m'aportin més informació sobre aquest tema.
- Analitzar l'abordatge nutricional en pacients amb Síndrome de Prader Willi. Elaborar una guia de consells nutricionals avaluant hàbits alimentaris (conducta del nen davant el menjar, a la via pública i en situacions festives), realització d'activitat física en les alteracions conductuals per ajudar a les persones que pateixen la síndrome i a les seves famílies .
- I finalment, poder ajudar a les persones que tenen Prader-Willi, ja que les malalties minoritàries no solen ser conegudes. Encara que poca gent les pateixi és important seguir estudiant sobre aquestes per poder millorar la vida de les persones que les pateixen.

3.MARC TEÒRIC

3.1. La síndrome de Prader-Willi

La síndrome de Prader-Willi és un trastorn genètic, congènit, no hereditari i poc comú. Que presenta unes manifestacions característiques. Provoca disminució de la força muscular, baixos nivells d'hormones sexuals i una sensació constant de fam. La part de cervell que controla la sacietat o la fam no funciona com déu mana en les persones amb aquesta síndrome. Ells mengen de manera excessiva, causant obesitat.

Durant els primers mesos de vida és habitual que presentin dificultats en la succió e hipotonia. Posteriorment apareixen altres manifestacions com són retard en el desenvolupament, dificultats d'aprenentatge i trastorns de conducta com rebequeries i actituds obsessives i poca tolerància a la frustració. La síndrome s'associa a una hiperfàgia marcada i absència de control en la ingesta acompanyat d'altres trastorns endocrins, el que condueix a una obesitat important amb complicacions que comporten a un empitjorament de la qualitat de vida i augment de la mortalitat.

3.2. Causes genètiques

Les alteracions genètiques que originen el SPW tenen com a causa comuna la pèrdua o falta de expressió de gens paterns a la regió 15q11-q13 del cromosoma 15 que no poden ser complementats per els gens silenciats en el cromosoma matern.

Els mecanismes genètics responsables del SPW són : (Figura 1)

<u>Deleció "de novo" en el cromosoma 15</u>

És l'alteració cromosòmica més freqüent, observant-se en el 70-75% dels pacients amb SPW. Es deu a la pèrdua de funció de diversos gens en una regió del cromosoma 15 del pare, a causa d'una deleció. Els gens corresponents al cromosoma 15 de la mare sempre estan inactius i, per tant, no poden compensar la deleció en el cromosoma 15 del pare. El risc de tenir un altre fill afectat és baix, aproximadament de l'1%. Els gens paterns absents normalment tenen un paper fonamental en la regulació de la gana i la sensació de sacietat.

Disomia uniparental del cromosoma 15 matern

S'observa en un 20-25% de pacients amb SPW. Normalment s'hereten dos cromosomes 15, un del pare i un altre de la mare. En el SPW s'hereten dues còpies del cromosoma matern i cap còpia paterna. Degut a l'imprinting en el cromosoma matern els gens de la regió SPW estan silenciats. El risc de recurrència és baix, de l'1%.

Defecte en l'imprinting

La seva incidència és baixa, passa en un 1-5% dels casos. Els gens del pare de la zona de gens crítics del SPW en el cromosoma 15 són presents, però no treballen per culpa d'un un error en el mecanisme de canvi d'empremta materna a paterna en la línia germinal masculina. . El risc de recurrència pot ser alt, del 50%, ja que els pares poden ser portadors de la mutació.

Reorganitzacions cromosòmiques

És la forma menys comú, la seva incidència és inferior a l'1%. Es produeixen reorganitzacions cromosòmiques d'origen parental o "de novo". En casos on s'hagi observat translocació "de novo" o heretada, el risc estimat dependrà de la naturalesa de la translocació.

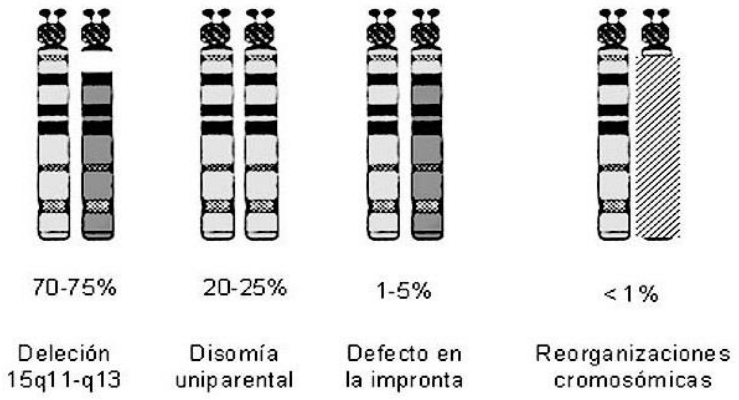


Figura 1. Alteracions genètiques del SPW. (Font: Síndrome de Prader-Willi: Guia per a famílies i professionals, 31, 1999)

3.3. Característiques clíniques del SPW

El SPW presenta una sèrie de característiques clíniques molt variades, amb manifestacions físiques i psicològiques, que van canviant en funció de l'edat. Per tractar-se d'una síndrome no es donen en totes les persones amb la mateixa freqüència o intensitat. Algunes d'elles es poden observar a simple vista. La majoria dels símptomes no desapareixen conforme el nen es va desenvolupant, sinó que els símptomes nous es van sumant als anteriorment establerts.

Els símptomes i característiques més freqüents en cada etapa de desenvolupament són les següents:

Període fetal i neonatal: moviments fetals disminuïts, elevada incidència de cesàries, hipotonia, succió feble, dificultat per guanyar pes, hipoplàsia genital, criptorquídia, plor feble o absent, displàsia de malucs.

Fins als 3 anys: talla baixa, nivells de GH disminuïts, ulls ametllats i clars, boca triangular, diàmetre bitemporal estret, mans petites amb dits en forma de con i vora cubital recta, hipopigmentació de pell i cabell, estrabisme, retard psicomotor, retard en el llenguatge, retard del creixement, temperatura inestable, saliva espessa, trastorns respiratoris: síndrome d'apnea obstructiva (SAOS),infeccions greus i de repetició, hipoventilació central ..., obesitat incipient, llindar de dolor alterat, metabolisme lent.

Des dels 3 anys fins a l'adolescència: miopia, i incidència elevada de càries, dificultat per vomitar, escoliosi, obesitat central si no es controla, metabolisme lent, trastorns de el trànsit intestinal, hiperfàgia, recerca i obsessió pel menjar, autolesions per rascat de pell, dificultat per modular les emocions, dificultat davant les transicions i els canvis sobtats, Alteracions del comportament: rebequeries, labilitat emocional, comportament obsessiu-compulsiu, tendència a discutir i portar la contrària, caràcter inflexible i manipulador, repetició de frases o actes, acumulació i furt d'objectes ..., trastorn del llenguatge, alteracions de la son

Adolescència i edat adulta: maduració gonadal incompleta o retardada amb signes de retard puberal, osteoporosi, patologies associades a l'obesitat: hipertensió arterial (HTA), Diabetis Mellitus tipus II, malalties cardiovasculars, hiperfàgia, trastorns psicòtics i afectius, frustracions, dificultat en l'avaluació de símptomes per elevada incidència de somatització, elevat llindar de dolor, absència de vòmits i mala termoregulació corporal.

3.3.1. Hipotonia

La hipotonia (manca de to muscular) és el que més crida l'atenció en el SPW durant el període neonatal i en els primers mesos de vida, afectant principalment clatell i tronc. Amb el pas del temps, el to millora progressivament, en general com a conseqüència del tractament amb hormona de creixement (GH). En la majoria dels casos ocasiona dificultats per a l'alimentació per causa de la mala succió.

Els nadons amb aquest problema semblen flàccids i se senten com si fossin "ninots de drap" al agafar-los.(Figura 2).

Figura 2. Hipotonia en el SPW. (Font: Síndrome Prader-Willi(SPW), cuando la gula es un síntoma y no un pecado, 2017)

3.3.2. Trets físics característics

Els pacients amb SPW presenten, a nivell craniofacial, ulls ametllats, boca triangular i comissures de la boca cap avall, llavi superior prim, diàmetre bifrontal estret, estrabisme (els ulls no estan alineats correctament) i microcefàlia (desenvolupament insuficient del crani)(figura 3). Les mans i peus són petits en comparació amb la talla (figura 4 i 5). És freqüent que presentin talla baixa, a causa d'un dèficit d'hormona de creixement i desenvolupament puberal incomplet.

També presenten hipopigmentació de pell, ulls i cabell, sobretot aquells amb SPW per deleció.

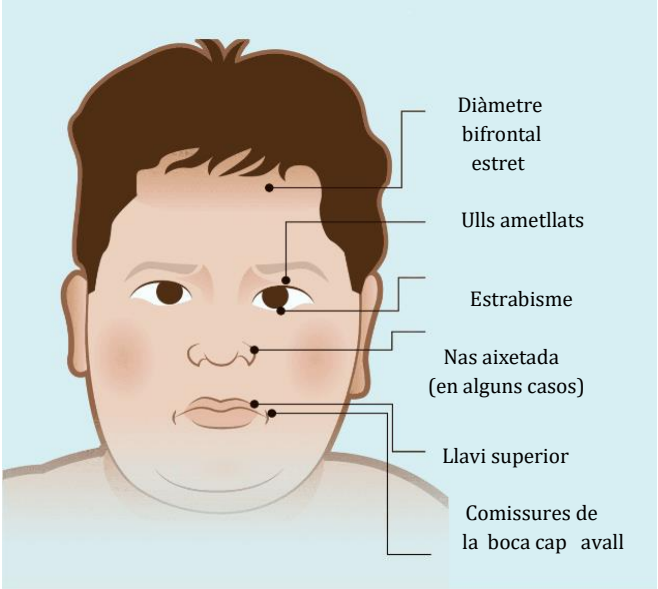


Figura 3. Trets facials característics en SPW. (Font: Natalia García. Síndrome de Prader-Willi Enfermedades rares genéticas, 2020)

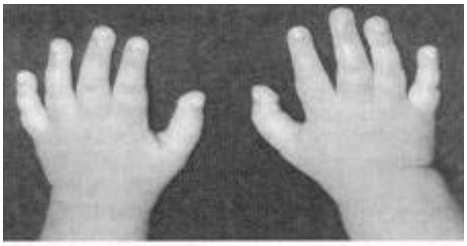


Figura 4. Mans típiques en el SPW. (Font: Prader-Willi Syndrome-Pathology Flashcards, 2017)

Figura 5. Peus típics en el SPW. Nen de 9 anys amb confirmació genètica de SPW. (Font: Juan Camilo Mendoza.Rehabilitación física en el SPW,2016)

3.3.3. Hipogonadisme

Hipogonadisme significa que les gònades (ovaris o testicles) no funcionen correctament el que comporta una falta d'esteroides sexuals; manca d'estrògens en el cas de les dones i falta de testosterona en el cas dels homes.

Al SPW es produeix un hipogonadisme amb un component central i una disfunció gonadal primària. En ambdós sexes, l'hipogonadisme es manifesta com hipoplàsia genital al llarg de la vida, desenvolupament puberal incomplet i infertilitat en la gran majoria. El grau d'hipogonadisme és variable sent mes sever en homes que en dones. En els nens, el penis pot ser petit, però el més característic és un escrot petit hipoplàsic, més rugós i poc pigmentat. La criptorquídia (falta de descens d'un o dos testicles a la bossa escrotal) unilateral o bilateral està present en el 80-90% dels casos. En les nenes, la hipoplàsia genital passa més desapercebuda, els llavis i el clítoris són generalment hipoplàstics L'etapa de la pubertat és tardana e incompleta i les dones solen tenir falta de menstruacions (Amenorrea) o desordres menstruals (oligomenorrea).

3.3.4. Característiques conductuals i psicològiques

Les persones amb el SPW són tossudes, astutes, manipuladores, irritables, d'humor làbil, tendents a explosions temperamentals i atacs de ràbia que poden incloure agressivitat cap a si mateixos i els altres, perseverants, centrats en si mateixos i exigents. La mentida i el furt també són freqüents juntament amb possibles dificultats emocionals i interpersonals. Aquesta conducta sol ser fluctuant segons l'edat. Comparteixen trets amb l'autisme, amb conductes repetitives i rituals, i amb el trastorn de dèficit d'atenció i hiperactivitat (TDAH).

Psicològicament, aquest trastorn pot provocar el desenvolupament d'un quadre obsessiu-compulsiu. Poden patir trastorns afectius (amb fluctuacions de l'estat d'ànim) amb trets psicòtics i fins a un 10-20% desenvolupen trastorn de l'espectre psicòtic especialment aquells adults joves amb DUP materna..

Aquestes característiques afecten la qualitat de vida dels pacients en l'adolescència i l'edat adulta, dificultant la seva socialització.

3.3.5. Dèficit hormona de creixement (GH) i talla baixa

L' hormona del creixement juga un paper importantíssim en el creixement, però també té altres funcions importants en la regulació del metabolisme i la composició corporal.

Més del 90% dels pacients amb SPW presenten un dèficit de GH. Tenen un pes i una talla al néixer dins de la normalitat. La baixa estatura pot ser evident en la infància a causa d'un dèficit secretor de GH però no es fins als 15 anys quan es comença a manifestar amb un retard del creixement, associat a una absència d'estirada puberal. Això dona com a resultat una alçada mitjana en homes de 155 cm i 148 cm en dones.

Una de les causes de la talla baixa, també, por ser l'hipotiroidisme que és una malaltia causada per la producció insuficient d'hormones tiroidals, per la glàndula tiroide. Aquesta és una glàndula petita en forma de papallona situada a la part frontal del coll just per sobre de la clavícula on es produeixen les hormones tiroïdals, que són essencials per al metabolisme i desenvolupament normal.

Entre el 20 i 25% de les persones amb SPW presenten hipotiroïdisme central encara que també hi ha casos d'hipotiroïdisme primari.

En els nens, la manca d'hormones tiroïdals impedeix el creixement i el desenvolupament neurològic correcte.

La composició corporal en els pacients amb SPW es caracteritza per una falta de desenvolupament muscular i un augment de la massa grassa, que ja es pot observar en el lactant abans que aparegui l'augment excessiu de pes. La gran ingesta calòrica, l'hipogonadisme, el dèficit d'hormona de creixement i una activitat física reduïda, poden ser els causants d'aquest acumulació de greix. El múscul és un teixit metabòlicament molt actiu, de manera que una menor massa d'aquest teixit, al costat d'una activitat física reduïda, expliquen la baixa despesa energètica basal que presenten aquests pacients.

3.3.6. Hiperfàgia i obesitat

La hiperfàgia o gana exagerada i l'obesitat són dos aspectes que caracteritzen els pacients amb SPW. La relació amb el menjar és el símptoma més destacat, que si no es controla pot portar a desenvolupar una obesitat mòrbida.

Actualment s'han descrit 7 fase nutricionals diferents en el desenvolupament del fenotip en relació a la ingesta. (taula 1)

Fases nutricionals	Edat	Característiques físiques
FASE 0	Prenatal	Hi ha una disminució del creixement i dels moviments fetals.
FASE 1a	0 - 9 mesos	Hipotonia amb dificultat per alimentar-se i una reducció de la gana.
FASE 1b	9 - 25 mesos	L'alimentació i el creixement són normals.
FASE 2a	2,1 - 4,5 anys	Comença a augmentar de pes sense que augmenti la gana
FASE 2b	4.5 - 8 anys	Augmenta l'interès pel menjar i per tant hi ha un increment de pes.
FASE 3	8 - edat adulta	Apareix la hiperfàgia i la falta de sacietat
FASE 4	Edat adulta (no ha tots)	Desapareix la preocupació pel menjar i apareix la capacitat de sentir-se saciat. Aquesta característica només es dona en alguns adults, especialment a partir dels 30 anys

Taula 1. Les 7 fases nutricionals en SPW. (Font: Creació pròpia)

La hiperfàgia (present en la fase 3) es deu a una anomalia a nivell de l'hipotàlem, que és una part del cervell, que controla la sensació de gana i sacietat, entre d'altres mecanismes hormonals.

Aquesta gana exagerada fa que:

- Pensin contínuament en menjar
- Siguin insistents demanant menjar
- S'enfadin quan se'ls nega un menjar que desitgen
- S'aixequin a la nit per menjar
- Intentin robar menjar
- Robin diners per comprar menjar
- Busquin a les escombraries
- Mengin substàncies no comestibles (aliments en mal estat, xampú d'albercoc, etc.)

L'obesitat és central, es a dir, el greix es deposita sobretot a l'abdomen, al gluti i a les cuixes. Múltiples factors contribueixen a que es produeixi un excés de greix corporal:

- Tenen una desregulació de la gana i la sacietat que comporta a una ingesta excessiva.
- L'alteració hipotalàmica fa que aquests pacients necessiten un 25% menys d'energia que qualsevol persona de la seva edat i sexe.
- Els dèficits hormonals (particularment el dèficit de GH) propicien una composició corporal anòmala amb més contingut de massa greix.
- La hipotonia i la disminució de la musculatura condiciona una menor capacitat per fer exercici.

Aquesta obesitat i la distribució d'aquests greix corporal de forma anòmala ocasionen una sèrie de complicacions metabòliques (Diabetis tipus 2, pressió arterial alta, malalties cardíaques i hepàtiques ...), que són les causes més importants de morbiditat i mortalitat.

Aproximadament un 25% dels pacients amb SPW que presenten obesitat desenvolupen diabetis tipus 2 i la mitjana d'aparició sol ser al voltant dels 20 anys d'edat.

3.4. Diagnòstic

El diagnòstic en el SPW ha de ser precoç per establir un abordatge efectiu i de llarga durada i així poder aconseguir una millor qualitat de vida per als pacients i les famílies.

El diagnòstic precoç configurarà les estratègies principals de tractament d'aquestes persones per a:

- Reduir el temps d'hospitalització al naixement i evitar proves invasives innecessàries.
- Començar com més aviat amb una atenció especialitzada i multidisciplinar.
- Oferir un adequat consell genètic per a futurs embarassos una vegada que s'identifica el mecanisme genètic responsable de la síndrome.

En l'actualitat el diagnòstic de la Síndrome de Prader-Willi es realitza molt aviat a la vista de signes clínics al néixer: greu hipotonia neonatal, manca de reflex de succió i dificultats d'alimentació. Per confirmar el diagnòstic de síndrome de Prader-Willi s'ha de fer un estudi genètic que ha d'anar acompanyat d'orientació i assessorament genètic.

3.4.1. Diagnòstic clínic

L'any 1993 després d'un estudi multicèntric de consens, Holm va publicar, els criteris clínics per al diagnòstic, valorant amb 1 punt els "criteris principals" i amb 0,5 punts els anomenats "criteris secundaris". La finalitat dels mateixos era poder fer el diagnòstic clínic de la síndrome, ja que en aquell moment les proves genètiques no estaven tant estandarditzats ni disponibles com en l'actualitat. Al 2001 es van suggerir uns nous criteris per tal de millorar la identificació dels pacients candidats a la realització de la prova genètica y així poder avançar l'edat de diagnòstic. (Taula 2)

Per establir el diagnòstic de SPW són necessaris:

- en menors de 3 anys : 5 punts (4 dels quals almenys han de procedir dels criteris principals),
- en majors de 3 anys: 8 punts (correspondre 5 o més punts als criteris principals).

<u>Criteris principals: 1 punt</u>

- Hipotonia neonatal o infantil amb succió pobra.

- Problemes d'alimentació en la infància que requereixen tècniques especials i escàs augment de pes.
- Rapidesa a guanyar pes en funció del creixement, després dels 12 mesos i abans dels 5 anys; obesitat central si no s'ha intervingut.
- Trets facials característics, cap ovalat en la infància, cara estreta o diàmetre bifrontal, ulls ametllats, boca petita amb llavi superior prim, comissures de boca cap avall (són necessaris 3 o més trets).
- Depenent de l'edat:
    - Genitals poc desenvolupats
        - Homes: escrot poc desenvolupat, testicles sense descendir, penis i / o testicles petits.
        - Dones: Absència o sever escàs desenvolupament del llavi menor i / o clítoris.
    - Incompleta o retardada maduració sexual amb signes de retard de la pubertat després dels 16 anys
        - Homes: gònades petites, escàs pèl a la cara i cos, manca del canvi de veu.
        - Dones: Infreqüent o nul·la menstruació.
- Retard global del desenvolupament mental en nens menors de 6 anys. Retard mental de lleuger a moderat o problemes d'aprenentatge en nens més grans.
- Hiperfàgia (gana excessiva), recerca de menjar, obsessió amb el menjar.
- Deleció 15q11-13 (>650 bandes, preferiblement confirmades per hibridació in situ fluorescent) o altres anomalies en aquesta regió cromosòmica, incloent disomies.

<u>Criteris secundaris: 0,5 punts</u>

- Moviments fetals reduïts o letargia infantil i plor feble en la infància que milloren amb l'edat.
- Problemes de comportament característics: rebequeries, comportament obsessiu-compulsiu, tendència a discutir, disconforme, inflexible, manipulador, possessiu i tossut (són necessaris 5 o més símptomes).
- Trastorns en el son, apnea.
- Baixa estatura sobre els 15 anys per als seus antecedents genètics (sense tractament amb hormones de creixement).
- Hipopigmentació: pèl ros i pell blanca en comparació amb la família.

- Mans petites (<25% Percentil) i / o peus (<10% Percentil) per la seva talla.
- Mans estretes amb la vora del glaçó recte (vora exterior de la mà)
- Problemes oculars (miopia, estrabisme convergent).
- Saliva espessa i viscosa, amb crostes a les comissures de la boca.
- Defectes d'articulació en la parla.
- Gratar les ferides o autoprovocar-les.

A més d'aquests criteris, hi ha uns altres que no puntuen però incrementen la certesa d'un diagnòstic precís:

- Alt llindar de dolor
- Temperatura inestable en la infància. Sensibles canvis de temperatura en adults
- Escassos vòmits
- Escoliosi o curvatura anormal de la columna
- Aparició prematura de pèl en pubis i aixelles (abans dels 8 anys)
- Gran destresa amb trencaclosques
- Estudis neuromusculars normals
- Dits de la mà apuntats

Edat d'avaluació	**Criteris clínics per a realitzar estudi genètic**
Del naixement als 2 anys	• Hipotonia amb succió dèbil
De 2 a 6 anys	• Hipotonia i antecedents de succió dèbil • Retard global del desenvolupament
De 6 a 12 anys	• Antecedents d'hipotonia amb succió dèbil (la hipotonia persisteix amb freqüència) • Retard global del desenvolupament • Hiperfàgia amb obesitat central si no hi ha control
de 13 anys fins a adult	• Dèficit cognitiu, discapacitat intel·lectual lleu • Hiperfàgia amb obesitat central si no hi ha control • Hipogonadisme hipotalàmic i/o trastorns de conducta característics (incloent rebequeries i comportaments obsessius-compulsius

Taula 2. Nous criteris suggerits per realitzar test genètics en el SPW. (Font: Creació pròpia)

3.4.2. Diagnòstic genètic

Totes les alteracions genètiques que originen la SPW tenen com a causa comuna la pèrdua o alteració de gens paterns a la regió 15q11-q13 del cromosoma 15. No obstant això, és important determinar l'alteració genètica específica, arribant a conèixer el mecanisme genètic exacte causant de la SPW en cada cas per poder donar el consell genètic.

El diagnòstic genètic del SPW es porta a terme seguin un protocol aprovat per la xarxa europea de qualitat genètica humana (EMQN). (Figura 6) Que consisteix en fer una prova d'ADN anomenada metilació (tècnica d'anàlisi molecular), sobre una mostra de sang en un laboratori genètic. És la tècnica més informativa ja que identifica les principals alteracions associades al SPW, però no permet diferenciar-les entre elles, per la qual cosa s'ha de complementar amb els estudis d'hibridació fluorescent in situ (FISH), i / o de microsatèl·lits.

Per conèixer el risc de recurrència, es a dir de tenir un altre fill afectat, es necessari identificar prèviament si es tracta d'una deleció, disomia uniparental materna, defecte d'empremta o reorganització cromosòmica.

Recurrència:

- Deleció i disomia uniparental materna : el risc de recurrència es baix aproximadament de l'1%
- Defecte d'imprinting : el risc de recurrència es al del 50%. En aquest cas és molt important el consell genètic i / o el diagnòstic prenatal.
- Reorganitzacions cromosòmiques: el risc de recurrència no pot descartar-se

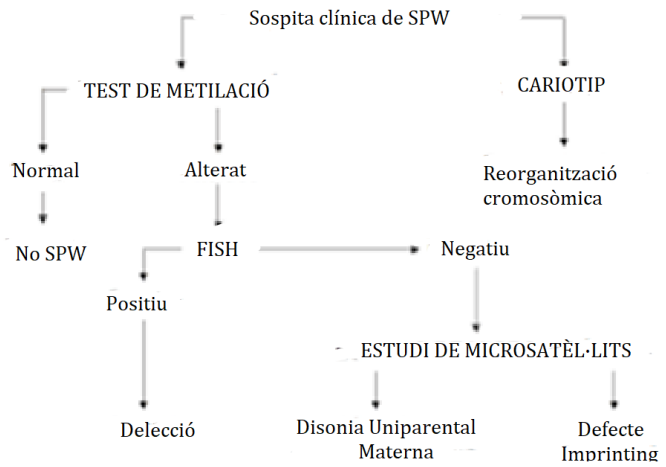


Figura 6. Protocol diagnòstic genètic del SPW. (Font: Creació pròpia)

3.5. Abordatge clínic i tractament

La SPW és una malaltia genètica multisistèmica i complexa que requereix d'un equip multidisciplinari expert i altament especialitzat per poder atendre les necessitats d'aquests pacients. Es molt important que aquest seguiment es faci en un centre especialitzat i amb experiència en SPW.

L'Hospital Universitari Parc Taulí és un Centre de Referència amb àmplia experiència en el diagnòstic genètic i el maneig clínic de pacients amb SPW. Des de 1997, un equip multidisciplinar compost per Genetistes, Endocrinòlegs, Nutricionistes, Psiquiatres, entre d'altres està vetllant pel tractament clínic i el benestar d'aquests pacients. A més, és centre pioner a Espanya en el tractament amb GH en pacients adults amb la síndrome de Prader-Willi.

Seran moltes les consultes d'especialistes a les que haurà d'acudir al llarg de la seva vida sent la principal la d'endocrinologia i nutrició que realitzarà periòdicament controls del seu estat i realitzarà un seguiment del tractament amb l'hormona de creixement. (Esquema 1).

Entre els 16 i els 18 anys comença el període de transició a adult. En aquest període es realitzaran visites conjuntes entre l'equip de pediatria i el d'adults. També es realitzarà un control per part de psicologia per tal de valorar l'acceptació del pacient davant la transició.

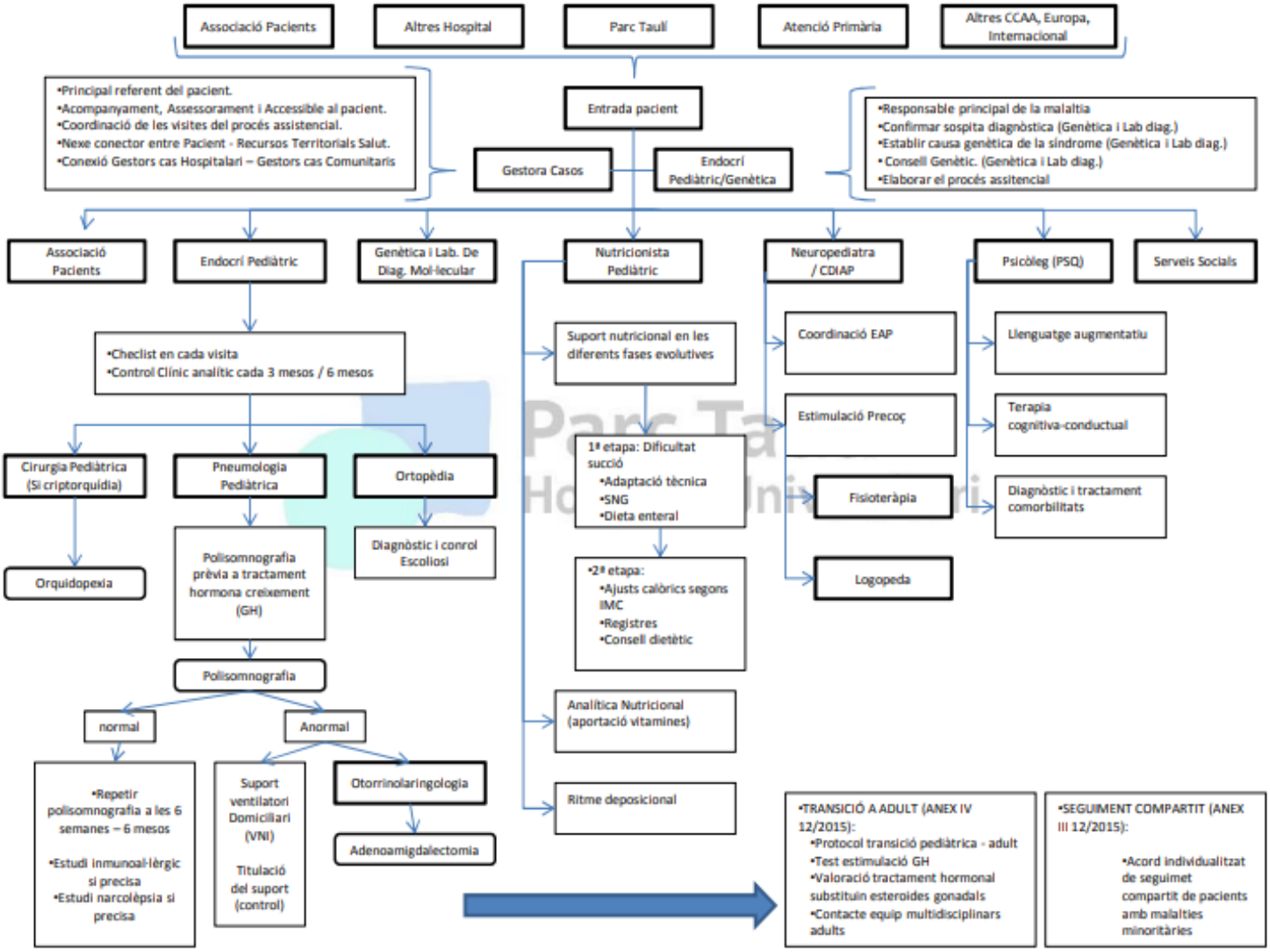
No existeix un tractament que curi el SPW. Les persones amb SPW seguiran diferents tractaments, teràpies i mesures per tal de millorar la simptomatologia. (Taula 3).

És essencial un diagnòstic precoç per poder començar el tractament el més aviat possible, ja que quan abans es comenci a tractar a aquests pacients més grans són els beneficis. Els pares, la família i la societat són fonamentals per a l'atenció integral de les persones amb SPW.

Darrerament s'ha avançat molt en el maneig d'aquests pacients, especialment amb l'ús de l'hormona de creixement i amb les estratègies per prevenir l'obesitat mitjançant la dieta i l'exercici.

Les estratègies del tractament estaran basades en :

- Maneig per un equip multidiciplinar
- Estimulació precoç i fisioteràpia
- Inici precoç de tractament amb GH
- Prevenció de l'obesitat (dieta + exercici)
- Control de la hiperfàgia.



Esquema 1: Diagrama de flux del Model de Pràctica Clínica de la Unitat de Prader-Willi de l'Hospital Universitari Parc Taulí (Font: Parc Taulí)

SIMTOMATOLOGIA	TRACTAMENT
Hipotonia	Programes d'estimulació precoç i promoure l'activitat física.
Hiperfàgia	No existeix cap fàrmac específic per la hiperfàgia. El tractament ha de ser més de conducta i de control de l'entorn per evitar un accés fàcil al menjar.
Obesitat	• Dieta equilibrada baixa en calories i realitzar exercici físic. • Cirurgia Bariàtrica en alguns casos d'obesitats extremes amb comorbiditats greus que comprometen l'expectativa vital del pacient a llarg termini .
Hipogonadisme	**Hipoplàsia genital**: Intervenció quirúrgica durant el primer i segon any de vida. **Desenvolupament puberal incomplet e infertilitat:** tractament hormonal substitutiu (testosterona o gonadotropina) per prevenir la osteoporosis.
Talla baixa i Dèficit de GH	Teràpia substitutiva amb GH

Taula 3: Tractament per a la simptomatologia del SPW (Font: Creació pròpia)

3.5.1. Hormona del creixement

El tractament amb GH consisteix a proporcionar al cos una hormona de creixement sintètica per reemplaçar la que no produeix la glàndula hipòfisi degut a un error amb la suficient promptitud.

El tractament amb hormona de creixement (GH) en pacients amb síndrome de Prader Willi (SPW) està aprovat a Europa des de 2001. A diferència d'altres indicacions de GH, el seu ús no només està enfocat a incrementar la talla, sinó també a millorar la composició corporal, força muscular i capacitat cognitiva.

La millora en la composició corporal, augmentant la massa magra i reduint la massa grassa, és la principal raó per a l'ús de GH en els pacients amb SPW.

El tractament amb hormona de creixement ha d'iniciar-se el més aviat possible, , preferiblement abans de l'any d'edat, per que està demostrat en diversos estudis que hi ha un clar benefici a nivell motor, que si s'instaura de manera precoç influirà de forma evident en totes les dimensions del seu desenvolupament.

Aquest tractament no soluciona la hiperfàgia però, administrat en nens, ajuda a la normalització de l'alçada, té un efecte positiu en el rendiment motor i en la reducció del greix corporal, el que condueix al manteniment d'un pes saludable evitant les complicacions relacionades amb l'obesitat en l'edat adulta.

Tot i que els majors beneficis s'obtenen amb el tractament amb GH des de la infància, sembla que la seva administració en adults també podria tenir efectes positius. Actualment se suspèn el tractament amb GH quan ja s'han tancat les epífisi del cartílag de creixement (vol dir que ja han finalitzat el seu creixement). No obstant això, hi ha cada vegada més evidència científica que ens demostra que la GH és beneficiosa en els pacients adults. Fins ara per poder tractar a adults cal demostrar amb test específics que tenen dèficit de GH.

Abans de començar el tractament amb GH s'han de fer un seguit de valoracions i proves al pacient amb SPW per valorar el risc/benefici: (Taula 4)

- Control de pes i talla almenys durant 6 mesos.
- Càlcul de la ingesta calòrica i un control per un especialista en nutrició.
- Antropometria: pes, talla, plecs, circumferència del braç, perímetre de cintura, maluc i cefàlic, valoració de l'estat de maduració puberal.
- Analítica: per veure la situació del ronyó, fetge, nivells de colesterol, glucosa i hemoglobina glicada (per veure com són els nivells de sucre), els nivells de les hormones tiroides (tiroxina, tirotropina) i altres hormones per controlar el marge de seguretat de la GH (IGF-1, IGFBP3).
- En adults cal fer un test per al diagnòstic de dèficit de GH que en el cas dels nens no és necessari.
- Una polosomnografia (estudi de la son).
- Valoració de la escoliosis.
- Valoració de les vies aèries superiors.
- Exploracions radiològiques: radiografia de tòrax i edat òssia.

Durant el tractament s'ha de realitzar un rigorós control, cada 6 mesos, amb una revisió als 3 mesos d'iniciar el tractament, per monitoritzar els possibles efectes clínics que pugui produir el tractament. En nens i adults el que cal vigilar més és que no els provoqui o empitjori una hipertròfia amigdalar, que podria donar lloc a apnees de la son obstructives i les infeccions respiratòries.

	EDAT PEDIÀTRICA	EDAT ADULTA
BENEFICIS	• Increment de la talla final. • Normalització del diàmetre cranial. • Increment de la massa magra i disminució del percentatge de greix corporal total. • Millora de l'agilitat, de la força muscular, de la tolerància a l'exercici moderat-intens, la capacitat aeròbica, la capacitat inspiratòria i expiratòria. • Disminució de la fatiga. En lactants increment de el gruix muscular i del desenvolupament motor. • Millora del benestar i la qualitat de vida de nen i del seu entorn. • Millora del vocabulari i del raonament abstracte. • Millora del comportament en grau variable segons l'edat.	• Disminució del temps de reacció. • Increment de la flexibilitat mental, en funció motora i capacitat atencional. • Disminució significativa del greix corporal (tant visceral com subcutània) i un augment de la massa magra. • Augment en la capacitat per fer exercici.
ADVERSITATS	• Augment de la hipersensibilitat. • No hi ha increment de la mortalitat total, però es concentra en els nou primers mesos del tractament. • En els primers dos anys de tractament hi ha un lleu increment de la insulinèmia, la glucèmia.	• Augment de la resistència a la insulina. • Intolerància oral a la glucosa i diabetis a l'inici del tractament
	Criteris d'exclusió per a l'administració de GH • Obesitat severa, • Diabetis Mellitus mal controlada, • Apnea de la son obstructiva severa no tractada i amb compromís respiratori, • Càncer actiu • Psicosi activa.	

Taula 4. Beneficis, riscos i criteris d'exclusió del tractament amb GH. (Font: Creació pròpia)

L'administració del tractament amb somatropina (GH) consisteix en una injecció subcutània diària administrada pels pares, cuidadors o pel mateix nen. S'ha d'administrar per injecció, perquè és una hormona proteica que seria destruïda mitjançant la digestió si es prengués per la boca. Previ a la injecció, només cal netejar la zona d'injecció i rentar-se les mans amb aigua i sabó. Es recomana administrar-la per la nit per establir una rutina que faciliti el compliment del tractament, y també perquè la secreció natural de GH es més abundant durant les primeres hores de son. És important canviar la zona d'injecció.

La dosi inicial de GH en nens és estàndard (1mg/m^2/dia) i ha de ser ajustada periòdicament basant-se el pes i la resposta, el metge responsable pot variar aquestes dosis depenent del grau d'obesitat, estudi de la son i fins i tot el grau d'hipotonia o resultats analítics. La dosi més elevada es dona en la pubertat, quan els nens solen fer l'última estirada.

Les dosis inicials de tractament de GH en adults es de 0,2 mg / dia amb augments graduals de 0.2 mg per mantenir nivells d'IGF-1 en el rang normal per a la edat i sexe.

El tractament amb hormona de creixement ha suposat un avenç important, es pot dir que hi ha hagut un abans i un després en l'evolució d'aquesta malaltia, al millorar el creixement, la composició corporal i la capacitat física d'aquestes persones. No podem oblidar que el tractament amb GH ha d'anar unit a una dieta i un estil de vida saludables, a més d'un control ambiental.

3.5.2. Hiperfàgia i obesitat

La hiperfàgia es un dels símptomes més difícil de controlar. La manca de sacietat té una causa orgànica, per això no podem esperar que controlin per si sols la seva alimentació. Aconseguir un adequat control alimentari és decisiu per al seu benestar.

En l'actualitat no hi ha cap fàrmac efectiu per a la hiperfàgia en SPW. El tractament fonamental es basa en estratègies de conducta que modifiquin l'entorn per evitar l'accés fàcil al menjar.

El control de l'accés al menjar és una mesura indispensable no només per evitar l'increment de pes, també per la influència que la gestió de l'aliment té en el seu comportament.

Algunes estratègies de conducta serien:

- No menjar davant d'ell/a coses que no pot menjar.
- No anar amb ell/a comprar al supermercat.
- No mantenir amb ell/a converses sobre menjar.

- Procurar no posar plats al centre de la taula perquè cada un es serveixi el que vulgui, és millor portar els plats ja plens des de la cuina.
- Evitar que manegi diners, pactar amb ell/a regals que pot comprar-se.
- Elaborar menús setmanals, per a tota la família, que estiguin en un lloc visible.
- No premiar ni castigar amb menjar.
- Si es surt a menjar fora pactar amb ell/a, abans de sortir, el que es pot demanar.
- Demanar la cooperació de familiars, veïns, mestres i amics, parlant-los del problema que tenen i del control alimentari que requereixen.
- Aconsellar als familiars que els seus regals i incentius no siguin llaminadures, aliments o diners, la qual cosa els permetrà l'accés als aliments.
- Estructurar uns horaris de menjar fixos i evitar la ingesta de menjars fora d'ells.
- Cuinar quantitats adequades per evitar sobres.
- Llençar les escombraries amb les deixalles d'aliments de seguida que es pugui.

Hi ha dos fàrmacs que no són específicsy per a la hiperfàgia però es podrien utilitzar. Un seria la Fluoxetina, atès el seu perfil favorable sobre la gana i el pes i l'altre seria el Topiramato que també ha demostrat certa utilitat, sobretot per als trets d'obsessió pel menjar.

És molt important un estricte control de la ingesta des de ben petits per prevenir l'obesitat amb una dieta equilibrada baixa en calories, sempre assessorats per una dietista-nutricionista, i exercici físic.

És imprescindible que els familiars i cuidadors tinguin el màxim d'informació sobre les fases del comportament alimentari per educar adequadament i avançar-se als esdeveniments.

Controlar la hiperfàgia i compulsió en els pacients amb SPW els dona més oportunitat de tenir un pes saludable i millora la socialització, per la qual cosa també millora l'esperança i qualitat de vida dels pacients.

El tractament per a la obesitat en el pacient amb SPW serà bàsicament dieta i exercici que serà abordat més extensament en l'apartat d'abordatge nutricional.

També es poden utilitzar alguns anàlegs de GLP-1, només en adults, com el Victoza, Saxenda (Liraglutida) i Ozempic ja que s'ha demostrat que tenen efectes beneficiosos pel que fa a la pèrdua de pes i redueix una mica la gana amb una baixa incidència d'efectes adversos.

La cirurgia bariàtrica pot ser una alternativa en casos d'obesitat molt greu, però no està recomanada de forma generalitzada ja que els resultats pel que fa a pèrdua de pes són menors que en obesos sense SPW i tenen moltes complicacions associades amb una elevada mortalitat a curt i llarg termini.

3.6. Abordatge nutricional

Els afectats per el SPW es caracteritzen per patir hiperfàgia, a més tenen una composició corporal alterada amb un excés de massa grassa i una massa magra disminuïda. Per això es considera la principal causa genètica d'obesitat.

La intervenció nutricional precoç en els pacients amb SPW s'ha establert com a eina fonamental per a la millora del pronòstic d'aquests pacients i per al control de les complicacions.

Les persones amb síndrome de Prader-Willi (SPW) s'enfrontaran a problemes nutricionals en evolució al llarg de la seva vida.

Degut a les seves característiques de hiperfàgia i hipotonia els nens i adults amb SPW poden guanyar pes molt fàcilment, no obstant això, amb un bon control dietètic i restringint l'accés als aliments, el pes es pot mantenir dins dels nivells normals tant per a nens com per a adults.

Els trastorns relacionats amb l'alimentació en aquestes persones presenten etapes molt diferents que, en cada individu tindran característiques pròpies. Per això, és fonamental el seguiment nutricional individualitzat, que ha de ser assessorat per un professional en nutrició, des del primer moment del seu diagnòstic per determinar els requeriments calòrics apropiats i assegurar l'aportació adequada de greixos, vitamines i calci.

El dietista ajudarà als pares, en el cas de nens, i als adults, a establir i respectar el règim alimentari, sobretot, assessorant-los sobre quins aliments evitar i quins afavorir. També és important comptar amb l'assistència d'un psicòleg en aquest procés.

Per l'abordatge nutricional cal tenir en compte quatre consideracions:

- Aportar els requeriments nutricionals i adequar les quantitats dels aliments per a una correcta ingesta diària.
- Educar nutricionalment a la família i al pacient amb SPW.

- Aconseguir un pes corporal adequat a la seva edat i condicions físiques.
- Mantenir una ingesta hídrica correcta

La dieta ha de ser equilibrada i variada amb similar repartiment de nutrients que la població general, però limitada en calories, ja que les persones amb SPW tenen un baix metabolisme basal i per tant unes necessitats d'energia (calories) inferiors a les persones de la seva mateixa edat, pes i sexe. Cal evitar aquells aliments superflus d'alta aportació calòric i mínim interès nutricional com brioixeria, gelats, etc.

Per que aquesta dieta sigui eficaç el millor és eliminar tota temptació i és necessària una supervisió del menjar a tota hora ja que les persones amb SPW són extremadament llestes i ràpides a l'hora d'obtenir menjar.

És fonamental educar a la família al complet en una dieta saludable; el paper dels pares en la formació dels hàbits alimentaris dels seus fills i d'un estil de vida saludable és essencial. Si tota la família està involucrada en aquests canvis d'hàbits, serà molt més fàcil mantenir la persona amb SPW en un pes normal i seran incomptables els efectes beneficiosos per als altres membres de la família.

D'altra banda, també és molt important estimular-los perquè portin una vida activa en què practiquin diàriament una sèrie de moviments quotidians com caminar, passejar, pujar escales ... i també estimular la pràctica d'algun esport d'acord amb les aficions, habilitats i capacitats de cadascú.

És fonamental la implicació de tota la família i mai s'han d'utilitzar els aliments com a premi o càstig. Per a les persones amb SPW és recomanable fer exercici i practicar algun esport d'acord amb les aficions, habilitats i capacitats de cadascú. Els nens i adults amb SPW no tenen set, per tant cal animar-los a beure aigua durant tot el dia.

3.6.1. Grups d'aliments

- **<u>Hidrats de carboni</u>**

Són la font disponible d'energia més important del cos. El seu objectiu fonamental és dotar l'organisme de l'energia necessària per desenvolupar normalment les activitats quotidianes. Sense hidrats de carboni, el cos se sent feble, sense força.

Podem distingir entre hidrats de carboni complexos i simples.

Hidrats de carboni complexos (d'absorció lenta): permeten alliberar energia durant més temps. Són els que procedeixen dels cereals com l'arròs , el pa, la patata, els llegums i la pasta. La seva presencia és obligada en la dieta però en quantitats limitades. Els llegums s'han de prendre 1-2 vegades per setmana i si són combinades amb cereals poden substituir el grup de la carn.

Hidrats de carboni simples (d'absorció ràpida): només aporten energia i pocs nutrients i es poden excloure de la dieta (sucre, melmelada, xocolata, caramels...)

Com els hidrats de carboni es converteixen en glucosa, cal escollir els més saludables i descartar aquells que tinguin sucres refinades.

Es recomana de 4 a 6 racions al dia, preferiblement integrals, per la qual cosa han d'estar presents en l'esmorzar, el dinar i el sopar. També són una bona alternativa per al berenar i l'àpat de mig matí, dels més petits i dels adolescents.

- **Verdures i hortalisses**

Aporten grans quantitats de vitamines, minerals i oligoelements, fibra (especialment soluble), a més d'un alt percentatge d'aigua. Són aliments que aporten, relativament, poques calories. Són d'una importància vital en la dieta tenint especial interès aquells rics en vitamina A com les pastanagues, bròquil, espinacs, pebrot vermell... La millor manera d'aprofitar totes les vitamines i els minerals és prendre-les crues, soles o en amanida. Preparar-les al forn o a la planxa és una altra deliciosa opció. Si es bullen, és convenient aprofitar l'aigua per a sopes o purés, perquè hi queden molts dels minerals en l'aigua de cocció. Si es couen al vapor mantenen la majoria de nutrients.

Aquest grup d'aliments serà de consum lliure ja que complementen als altres grups que estan limitats donant volum al plat i han d'estar presents en el dinar i el sopar.

- **Fruites**

Són aliments rics en vitamines, minerals i fibra com les verdures i les hortalisses però són més rics en hidrats de carboni simples amb la qual cosa reduirem el consum a dues peces a el dia, preferentment fruita fresca i, una d'elles rica en vitamina C (maduixes, taronja, mandarina, kiwi) . Al final del dinar i del sopar són molt útils per facilitar l'assimilació de molts dels nutrients. També són una molt bona alternativa per esmorzar, l'àpat de mig matí i el berenar i com a ingredients en amanides o plats principals.

Les fruites seques (prunes, panses, orellanes) han de ser evitades per la seva elevada aportació calòrica.

Els sucs aporten només vitamines i minerals, i els manquen la major part de la fibra que aporta la fruita sencera, per tant és millor la fruita sencera que en suc.

- **Làctics**

Dins d'aquest grup trobem la llet, formatge i iogurts. Es caracteritzen per ser la font més important de calci de la dieta, encara que també aporten quantitats importants de proteïnes, vitamines i minerals.

Les calories que aporten varien en funció del seu contingut en greixos. Per a la dieta escollirem aquells que aportin menor quantitat de calories: llet semidesnatada o desnatada (a partir dels 2 anys) que pot ser enriquida en calci, iogurts naturals, desnatats de sabors, no ensucrats ni enriquits amb nata; formatge fresc i mató. Evitar les postres làctics (flam, natilles) perquè contenen sucre i nata.

D'aquest grup d'aliments s'aconsella el consum de 2 a 4 racions al dia en funció de l'edat.

- **Peixos**

El peix és una bona font de proteïnes d'elevada qualitat. Distingirem entre:

- Peix blanc (conté menys greix): lluç, rap, llenguado, mero, orada, etc.
- Peix blau (conté més greix): tonyina, areng, sardina, cavalla, salmó, etc. Encara que tinguin més contingut en greix no han de ser exclosos totalment de la dieta ja que són molt rics en àcids grassos poliinsaturats omega-3, que són essencials (s'obtenen a través dels aliments ja que el nostre cos no pot produir-los). Es pot consumir un cop a la setmana.

Es recomana de 3 a 4 racions a la setmana.

- **Carns**

La carn és una font important de proteïnes d'alt valor biològic, de vitamina B12, ferro, potassi, fòsfor i zinc.

A causa del seu contingut en greixos saturats, és molt important triar talls magres de carn. Farem servir preferentment carns blanques com el gall dindi, el pollastre (sense pell) i el conill.

Els embotits grassos han de consumir-se només ocasionalment, ja que aporten gran quantitat d'àcids grassos saturats, colesterol i sodi. Entre els embotits seria una adequada elecció el pernil serrà (sense greix) i l'embotit de pollastre i gall dindi.

S'aconsella 3-4 racions a la setmana, prioritzant-ne les peces magres, en el dinar o el sopar, preferentment. El consum ha de ser moderat, sobretot el de carns vermelles. Cal evitar els embotits tipus xoriço, sobrassada, salami, mortadel·la, llom sec, bacon, salsitxes, botifarra, patés, i s'ha de limitar el consum de carns amb alt contingut de greix com el porc, el xai, la gallina, l'oca, l'ànec i les hamburgueses comercials. Es important treure-li la pell al pollastre i el greix visible a les carns abans de cuinar-les, i seleccionar aquelles carns que menys greix continguin.

- **Ous**

L'ou conté diversitat de nutrients. Aporta proteïnes d'alta qualitat, greixos saludables i gran varietat de vitamines i minerals.

S'aconsella 3 - 4 ous per setmana.

- **Greixos**

Aquest grup d'aliments inclou els olis vegetals i altres tipus de greixos com la margarina i la mantega. Són essencials per a la nostra salut perquè intervenen en la composició de les membranes cel·lulars i les estructures nuclears. Tot i així, els greixos i els olis han de consumir-se amb moderació, a causa de l'elevada aportació calòrica. Són molt més saludables els greixos d'origen vegetal, sobretot l'oli d'oliva verge, i són preferibles als d'origen animal.

L'oli d'oliva és ric en greixos monoinsaturats i antioxidants. Es recomana tant per cuinar com per amanir, ja que presenta propietats cardiosaludables pel fet d'actuar favorablement sobre els nivells de colesterol en la sang.

Els altres greixos més sòlids, al contrari, tenen efectes negatius sobre el perfil lipídic, perquè afavoreixen el desenvolupament de malalties cardiovasculars. Aquest tipus de greixos són els que es fan servir en l'elaboració de plats congelats preparats i en la brioixeria industrial.

No hem d'oblidar que la ingesta de greixos és fonamental per al funcionament correcte del nostre organisme, però sempre que la nostra dieta els inclogui tant en quantitat com en qualitat adequades. Per això, es recomana especialment consumir oli d'oliva verge. Alguns aliments fregits molt desitjables pels nens es poden substituir per altres: ou fregit en aigua, crestes i croquetes fetes al forn, truita de patata bullida ...

Es recomana de 3 a 6 racions de 10 ml al dia d'oli d'oliva, limitant el consum de greix d'origen animal i suprimir la mantega i la margarina.

- **<u>Superflus</u>**

Són aliments que no aporten cap nutrient essencial, només aporten energia (sucre, melmelada, mel, xocolata, caramels, llaminadures, brioixeria, sucs envasats, refrescos, snacks, gelats) El seu consum hauria de ser molt puntual i esporàdic. Els deixarem per ocasions especials com aniversaris, festes ... Per limitar l'energia es poden substituir per altres aliments menys calòrics :

- La brioixeria industrial per galetes tipus maria no daurades.
- Pa de pessic casolans en lloc de pastissos.
- Batuts casolans amb llet desnatada és substitució de xocolata.
- Els dolços per gelatines.
- Refrescos Light.
- Sorbets o gelats de gel casolans (amb sacarina) en lloc de gelats.
- Caramels sense sucre.
- Crispetes casolanes salades com aperitiu.

3.6.2. Etapes alimentaries en el SPW

- **Primers mesos del nadó (0 a 12 mesos)**

Els pares d'un nen amb síndrome de Prader Willi necessiten informació per poder atendre aquests nadons, ja que donada la seva tendència a dormir molt requereix una contínua atenció per assegurar una bona nutrició.

La primera opció nutricional recomanada és la llet materna. En cas que no sigui possible l'alletament matern, es pot optar per una fórmula d'inici. Però en el cas dels nens amb SPW qualsevol dels dos mètodes d'alimentació (biberó o pit) pot presentar dificultats.

A causa del to muscular feble al néixer, els nadons amb PWS ploren dèbilment o ploren molt poc, de manera que no sempre poden avisar quan tenen gana. També és freqüent observar que la succió es dèbil a causa de la manca de to als músculs facials, poden tenir una incoordinació a l'hora d'empassar i respirar, són nens que solen estar més adormits, es poden esgotar per l'esforç de mantenir l'acció de succió i no semblen tenir interès per la seva alimentació, per exemple no es desperten per menjar.

Això comporta que la succió de llet sigui pobre e insuficients per tant no està prenent els requeriment nutricionals que li corresponent, la qual cosa es manifesta per un guany de pes molt lent.

Per solucionar això, serà de gran ajuda l'ús de tetines anatòmiques adequades, obtenir la llet materna amb treu-llets i facilitar l'alimentació amb comptagotes, o realitzar maniobres d'estimulació de succió. En casos extrems es pot fer necessària la col·locació de sondes que condueixin directament l'aliment a l'estómac del nadó. En alguns casos, també es poden utilitzar formules enriquides per ajudar al nadó a guanyar pes i així obtenir els nutrients necessaris.

En aquesta etapa, el seguiment del pes i l'ajust de la ingesta, en funció de la seva evolució, és la forma de vigilància nutricional més adequada.

Molts nadons amb PWS durant el primer any poden tenir dificultats per guanyar pes. Aquest guany de pes lent sol ser normal dels 12 als 24 mesos (2 anys) sent rar trobar obesitat en aquestes edats. Des del punt de vista nutricional és essencial assegurar l'aportació adequada de greixos per al correcte desenvolupament.

Al voltant dels 6 mesos els requeriments nutricionals varien, i la llet materna o de formula no arriba a cobrir-los, per la qual cosa és necessària la introducció gradual d'altres aliments sense deixar de banda la llet ja que es recomana uns 280- 500 ml/dia de llet.

El departament de salut recomana el deslletament (procés d'introducció d'aliments sòlids a un nadó) als 6 mesos però si el bebè mostra signes que està a punt abans, es pot iniciar en qualsevol moment després de les 17 setmanes. Sovint és més fàcil prendre semisòlids d'una cullera, en lloc de xuclar. Aquest procés és una fita important i contribueix a millorar l'estat nutricional. En el cas dels nens amb SPW la introducció de l'alimentació complementària ha de ser igual que la d'un nen sa, però pot ser més lent, ja que el to muscular baix pot dificultar la coordinació de la masticació.

Es començarà introduint en pures molt fins:

- La fruita : sucs naturals, compota i fruita triturada.

- La verdura: pastanaga, ceba, mongeta tendra, carbassó, carbassa, porro. Es recomana coure al vapor o bullir amb una quantitat mínima d'aigua, així com procurar que la cocció sigui ràpida tapant el recipient, per minimitzar la pèrdua de nutrients.
- Cereals: farinetes d'arròs, blat de moro (cereals sense gluten) i/o patata. Entre els 6 i els 7 mesos es pot iniciar l'aportació de cereals amb gluten (blat, sègol, ordi, civada), amb prudència i observant la tolerància digestiva del nen o nena.

S'augmentarà gradualment els grumolls del puré i la varietat dels aliments a mesura que el bebè va creixent, afegint :

- 20-30 g de carn/dia (començar per pollastre i gall dindi, i introduir la vedella al cap d'una setmana)
- A partir dels 9 mesos es pot introduir el peix (30-40 g/dia de peix blanc o magre tipus llenguado, lluç, bruixa o gall). Es pot començar substituint-lo per la carn una o dues vegades a la setmana.
- Una cullerada de postres d'oli d'oliva cru.

A partir dels 10 mesos és recomanable (segons el ritme de dentició) començar a aixafar els aliments enlloc de triturar-los o oferir-ne alguns de tallats a trossets ben menuts. A més, també es pot incloure:

- Sopa de pasta fina o d'arròs
- Iogurt natural i formatge fresc
- Rovell d'ou cuit
- Puré de llegums ben cuits i passats pel passapurés

A aquesta edat, es comença a oferir postres a base de làctics (iogurt natural, formatge fresc) o, preferentment, fruita fresca a trossos molt petits.

Habitualment, en aquest període, la dieta ha de ser normocalòrica i de vegades fraccionada amb aliments amb poc volum i alta densitat nutricional, si hi ha dificultat en la ingesta. És important no eliminar ni restringir els greixos (ous, olis vegetals i peix blau) per assegurar un bon desenvolupament cerebral.

A partir de l'any, el nen o nena pot menjar gairebé de tot, introduint progressivament: la llet de vaca i el formatge poc gras, l'ou sencer, la pasta més gruixuda ben cuita, els llegums aixafats primer, i sencers després (ben cuits), les guarnicions crues (començant per trossets d'enciam, pastanaga ratllada, tomàquet sense pell ni llavors), la fruita seca triturada (ametlles, avellanes, pinyons, nous...), així com anar diversificant les tècniques i preparacions culinàries.

Les tècniques i preparacions més adequades per als infants d'entre 1 i 3 anys són les sopes, les cremes, els purés, els bullits, els guisats, els estofats i, de tant en tant, a partir dels 18 mesos, algun rostit i fregit.

Molts nens amb PWS tenen problemes per adaptar-se a nous aliments o per fer front a aliments amb més grumolls i poden trigar més del que és normal a ser deslletats completament. Si el menjar grumollós és un problema particular, s'intentarà introduir-lo de manera més gradual començant per grumolls molt petits i augmentant els grumolls molt lentament a mesura que s'hi acostumen.

Exemple de dieta:

Energia: 816 Kcal

- Esmorzar: 240cc llet de continuació +6 gotets de farinetes de cereals o 2-3 bastonets de pa o 15gr de cereals d'esmorzar sense sucre o 20gr de pa blanc o 2 galetes Maria
- Mig matí: 1/2 got de suc de taronja o una peça de fruita.
- Dinar:
    - 50gr de patata / 12 gr de pasta o arròs en cru / 25 gr de llegums cuits o 12 gr en cru / 20gr de pa.
    - 50gr de carn o 50gr de peix o 50gr d'embotit de pit de gall dindi o pollastre / 1 ou.
    - verdura.
    - una cullerada de postres d'oli d'oliva.
- Berenar: 120cc de llet de continuació o 2 formatgets light o 40gr de formatge fresc o 1 iogurt natural o desnatat de sabors +1 fruita.
- Sopar: Igual que al dinar

- **Dels 2 als 5 anys**

Els problemes nutricionals que es presenten són diferents als experimentats en l'etapa anterior. Se centren sobretot en alteracions del comportament alimentari (disminució sacietat, irritabilitat, de vegades agressivitat sol·licitant menjar). No solen tenir problemes físics per empassar o consumir aliments i sovint entren en una fase d'hiperfàgia (fam desmesurada que mai es sacia). Per a molts nens amb SPW, el desig de menjar és tan fort que poden consumir aliments podrits, contaminats, substàncies no comestibles i fins i tot tòxiques.

Com que els nens amb SPW tenen una capacitat reduïda de vòmit i una capacitat deteriorada de sentir dolor, això els posa en especial risc si consumeixen aquestes substàncies. Recerca d'aliments és una de les seves activitats principals, i són capaços de realitzar les coses més sorprenents per obtenir-los. Si a tot això unim la poca activitat física que solen practicar i la menor despesa d'energia que en ells es produeix, la gran majoria de nens amb SPW augmenten desmesuradament de pes. En aquestes edats la dieta s'ajustarà al seu pes i talla, incloent tots els nutrients (vitamines, minerals, proteïna proteïnes d'alt valor biològic i àcids grassos essencials) necessaris per al creixement i salut de l'infant. Posant especial atenció en assegurar la ingesta de vitamines i calci.

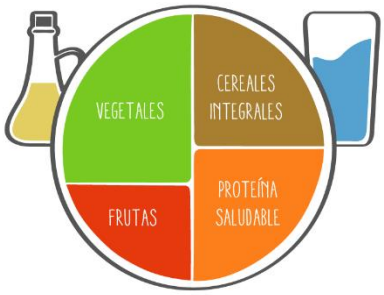
En general es recomana una aportació calòrica entre 60-80% respecte a les recomanacions energètiques per a l'edat, és a dir una dieta equilibrada controlada en energia: amb 30% de lípids, 45-50 d'hidrats de carboni 20-25% proteïnes.

A partir dels dos anys, cal iniciar una dieta controlada en calories en funció de l'evolució del pes i la talla.

L'obsessió pel menjar normalment apareix entre els 2 i els 4 anys i comença amb el canvi en el metabolisme. Encara que la seva dieta segueixi sent més o menys la mateixa, el nen pot començar a engreixar-se. A partir d'aquest moment el control de la dieta ha de ser estricte per evitar un augment de pes progressiu.

Aquesta es pot realitzar de dues formes:

- Una dieta qualitativa on a través de recomanacions dietètiques es controla l'aportació calòrica. Sense control estricte de el pes dels aliments (dieta del plat)



- A través d'una dieta quantitativa on es calcula l'aportació calòric teòrica ja sigui per mantenir el pes o per perdre pes. Aquesta dieta requereix de major control del pes dels aliments, és molt més estricta i s'utilitza quan el control de pes té major dificultat.
    - Manteniment: 11kcal x talla cm
    - Pèrdua de pes: 8.8 kcal x talla cm

En aquesta etapa es important educar nutricionalment a les famílies i aconsellar-les de quina alimentació es la més adequada per al nen en relació a diversos factors: dificultats en la ingesta, edat, índex de massa corporal , existència d'altres patologies (que tot i no estar relacionades amb el SPW puguin interferir) i el fet d'haver iniciat o no tractament amb hormona de creixement.

Cuidar la seva dieta ha de ser un treball en equip, que inclou a tots aquells que convisquin amb el nen afectat (familiars, amics, veïns, educadors, etc.). S'ha de tenir en compte que és més difícil deixar de donar certs aliments quan comença l'augment de pes que no pas restringir-los des del començament. Per això és important no acostumar-los a llaminadures o galetes dolces, ni refrescs amb gas, ni sucs envasats que porten molt sucre.

Cal establir límits en la ingesta, en l'accés al menjar i en la ingesta d'aliments molt calòrics com les llaminadures o qualsevol aliment ric en greixos. Aquests límits son els que marcaran la diferencia entre un nen amb SPW al qual l'hi ha posat límits i al que no, sent aquest últim el que desenvoluparà obesitat en major mesura.

Es pot començar a utilitzar llet semidesnatada a partir dels dos anys i llet desnatada a partir dels cinc anys **.**

La majoria dels nens són agradables, afables, obedients i feliços, però a partir dels 4 anys poden començar a aparèixer canvis de comportament significatius com tossuderia, rebequeries, i conflictes per afrontar els canvis. De vegades, és difícil trobar la raó de les rebequeries, però les més comuns son :

- Que se li negui menjar.
- Ser incapaços de fer alguna cosa a la seva manera (no només sobre menjar).
- Un canvi de rutina
- Algú que fa servir les seves possessions.
- Recerca d'atenció.
- Cansament.
- Confusió o malentesos.
- Burles (ficar-se amb ells).

Hi ha moltes tècniques que poden intentar-se per ajudar-los a gestionar les seves rebequeries. Sempre l'objectiu serà ajudar als pares i mares a evitar-les i buscar estratègies perquè les persones amb SPW siguin conscients d'elles i puguin tenir més autocontrol. D'aquestes estratègies parlaré en l'apartat: Elaboració d'una guia: "Guia de recomanacions i estratègies en l'abordatge nutricional i en les alteracions conductuals en el SPW".

El dèficit d'habilitats socials sovint crea dificultats en la relació amb els seus companys i genera problemes de conducta. El tractament conductual per part d'un professional en aquesta etapa pot prevenir problemes en un futur. S'ha de crear un entorn prou estructurat que permeti la màxima autonomia, i alhora minimitzi aquelles condicions que els indueixin a tenir conductes inapropiades. La implantació d'unes normes consistents i estrictes per part de tots els cuidadors és, per si sola, la intervenció més efectiva.

A partir dels 5 anys es important incentivar e insistir que el nen faci com a mínim 30 minuts d'activitat física diària.

Exemple de dieta quantitativa:

- Esmorzar: 240cc de llet semidesnatada + 6 galetes Maria o 50gr de pa o 2 llesques de pa de motlle o 40gr de cereals d'esmorzar sense sucre.
- Mig mati: 1 fruita
- Dinar :
    - 200g de patates / 50gr de pasta o arròs en cru / 100gr de llegums cuits / 80gr de pa
    - 60gr de carn o 70gr de peix o 60gr d'embotit de pit de gall dindi o pollastre / 1 ou
    - ½ cullerada sopera d'oli d'oliva
    - 1 fruita
- Berenar: 120ml de llet semidesnatada o 1 iogurt desnatat o 2 formatgets light o 40gr de formatge fresc +1 fruita.
- Sopar: Igual que al dinar

- **Dels 6 als 11 anys**

La integració en l'ambient escolar sol dificultar les mesures de control establertes sobre el comportament alimentari.

La col·laboració entre els pares, educadors i menjadors escolars ha de ser molt estreta. És una etapa on la posada en pràctica d'un programa regular d'activitat física (passejar, nadar ....) amb una durada de al menys 20-30 minuts és essencial per al manteniment del pes. Les restriccions energètiques han de ser determinades pel guany de pes i s'ha d'assegurar la ingesta de totes les vitamines i del calci. La ingesta calòrica pot oscil·lar entre 800-1.000 kcal / dia.

Tancar amb clau el menjar de vegades es fa necessari per evitar la gana insaciable i l'obesitat. De vegades fins i tot fan sobrecàrrega hídrica de tant que beuen. El personal escolar serà responsable de control de la dieta en el seu ambient.

El temps i l'esforç que suposa el control del menjar i el maneig de la conducta, sobrecàrrega a la família, els nens amb Síndrome de Prader-Willi són capaços de manipular veïns, amics o estranys per proveir-se de menjar.

Exemple: Un nen/a de 6 anys que mesura 105 cm i amb pes adequat necessitaria una dieta entre:

105x 10 kcal / dia = 1.050 kcal / dia

105x 11 kcal / dia = 1.155 kcal / dia

La ingesta d'entre 8 i 9 kcal per cada centímetre de talla pot, moltes vegades, produir pèrdua (lenta) de pes.

Exemple: El mateix nen/a, però en una situació en què necessitaria perdre pes de forma lenta, però constant, necessitaria una dieta de

105x 8,8 kcal / dia = 924 kcal / dia

- **Dels 12 a edat adulta**

En aquesta etapa el control del pes segueix sent un repte. Amb l'adolescència, apareixen diferents canvis, alguns propis de l'edat i d'altres que es veuen agreujats o disminuïts per la Síndrome. Canvis físics, psíquics i socials fan que s'incrementin les discrepàncies amb els pares. S'incrementa la frustració per les limitacions imposades pel SPW i s'augmenta la irritabilitat, els comportaments de tipus compulsiu i en molts casos la falta de cooperació. És necessari una intervenció psicològica que estructuri el món en què viu dotant-lo d'uns límits clars i concisos. A partir dels 13 anys poden incrementar-se els robatoris de menjar i diners. I la justificació per mitjà de mentides. El procés escolar ha de ser seguit amb molta atenció i cal mantenir una cooperació continuada amb els professors.

Les recomanacions dietètiques s'han de regir pel creixement dels adolescents, recordant que en la majoria dels casos les seves necessitats d'energia (calories) són menors que les d'altres adolescents no SPW, amb la mateixa alçada. Cal ajustar les restriccions calòriques per a l'alçada de l'individu de 1.000 a 1.200 kcal / dia.

L'exercici físic diari amb sessions de 30 minuts és imprescindible. La ingesta de vitamines i calci, encara en forma de suplements ha de ser considerada en qualsevol planificació dietètica.

En aquesta etapa el treball ha d'estar basat en les relacions socials, treballs en grup, activitats emocionals i comunicatives, com així també en les resolucions dels diferents problemes que puguin arribar a presentar-se. Amb el temps van fent-se més conscients de la seva síndrome, de la seva necessitat de menjar, i la frustració per no saciar aquesta necessitat. Tot això fa que el pacient es torni més irritable, no poden concentrar-se, estan pendents del rellotge per saber quan poden menjar. També tenen greus problemes per controlar el pes ja que molta vida social es desenvolupa al voltant del menjar. Per això és molt important una educació en habilitats socials que permeti tant als joves com als adults poder tenir més autonomia en la seva vida social. És important la seva integració en un grup on no se'ls discrimini i al mateix temps es pugui mantenir un control sobre el menjar.

Pot ocórrer que amb el temps ingeni més trucs per adquirir menjar, o bé que tinguin més autocontrol i responsabilitat. Tant els joves com els adults han de tenir una alimentació sana, comptar amb horaris per menjar, i suplementació de vitamines i minerals.

Els pares d'una persona amb síndrome de Prader-Willi en aquesta etapa poden disminuint el seu paper de supervisió a mesura que l'adult comença a voler viure amb més independència i treballar en centres ocupacionals. Tot i que els adults amb SPW no viuen sols, és possible que visquin en cases grupals. En aquest cas caldrà educar als nous supervisors sobre el control de la ingesta dietètica. És possible que comencin a utilitzar el transport públic i això els oferirà oportunitats per comprar o robar menjar.

Les calories es mantindran entre 1.000-1.200 kcal / dia. Algunes dietes poden incloure 600-800 kcal/dia al dia si es necessita una pèrdua ràpida de pes. La dieta hipocalòrica pot dependre del nivell d'activitat física i de la quantitat d'augment de pes. Un objectiu de l'índex de massa corporal (IMC) podria ser mantenir-se a <30 per als adults, depenent de l'estat de la persona amb SPW. Cal administrar suplements de calci i multivitamínics per prevenir una osteoporosi addicional. Cal fer freqüents controls de pes durant aquest nou moment d'independència i canvi de supervisió.

Els afectats per SPW mai seran capaços de controlar la ingesta de menjar. Sempre necessitaran un control extern del menjar i de la seva dieta.

3.6.3. Activitat física

L'exercici regular és molt important per a les persones amb SPW i sempre que sigui possible s'hauria d'incorporar al seu programa diari. És important per diversos motius:

- Ajuda a cremar energia (calories)
- Millora el to muscular
- Millora la circulació
- Ajuda a millora la densitat dels ossos
- Serveix de distracció ja que pot alleujar l'estrès i millorar l'estat d'ànim.
- Millora la seva autoestima.
- Proporciona temps per centrar-se en una tasca més que no pas en el menjar.

L'exercici físic s'ha de començar des de ben petits i continuar durant tota la vida.

Les activitats físiques recomanades són: caminar diàriament, anar amb bicicleta, nedar i qualsevol activitat aeròbica de baix impacte de 30 a 60 minuts de durada.

Les persones amb SPW poden ser reticents a fer exercici, sobretot si no han fet exercici regularment de petits perquè no els agrada assumir res que sigui nou en la seva rutina o que requereixi esforç. Fer exercici pot ser un treball dur al principi. El millor és que es pugui fer a la mateixa hora cada dia i sobretot elogiar l'esforç i la realització de l'exercici.

3.6.4. Seguretat alimentària

A més de la dieta i l'exercici, un tercer concepte clau és la seguretat alimentària, tant física com emocional.

- Mesures físiques de seguretat (cadenats, panys en els espais on hi ha aliments, no disponibilitat de diners o menjar).
- Seguretat emocional, basat en el maneig de les expectatives i en el manteniment de conceptes i límits clars, sense oportunitats, sense cap dubte o expectatives de modificacions i, per tant, sense desil·lusions. La incertesa ha d'eliminar-se al màxim ja que augmenta l'ansietat i fomenta problemes de comportament

La seguretat alimentària no es tracta només de mantenir els aliments fora de l'abast, sinó també de mantenir-los fora de la vista i de la ment.

És essencial limitar la visibilitat i accessibilitat al menjar per a això han d'estar totes les persones del seu entorn informades i anar tots a una tant per gestionar els robatoris d'aliments com reforçar positivament quan el nen hagi demostrat autocontrol.

Amb l'estricte control del menjar no es tracta únicament d'evitar el guany de pes, sinó d'una cosa molt més important: l'ansietat, l'estat de nerviosisme i l'angoixa que els produeix generar expectatives sobre la possible consecució d'aliments.

La seguretat alimentària només s'aconsegueix assegurant que no hi ha incertesa sobre què i quan es disposarà d'aliments i no hi ha cap esperança d'extres fora del calendari.

Si se senten segurs en relació al menjar redueixen l'estrès i l'ansietat i milloren el seu comportament. Aconseguir que se sentin segurs implica:

- Planificació anticipada dels àpats i exposant els menús planificats.
- Horari visual que marqui els moments i espais de menjar.
- Recordatoris verbals d'aquests plans.
- No fer servir mai l'alimentació com a recompensa o càstig.
- No crear esperances sobre el menjar.
- Control dels aliments que ingereix.
- Mantenir els familiars informats sobre els aliments ingerits.
- Si es dona manipulació, molèsties, plors, etc. són un signe que la seguretat alimentària no s'ha aconseguit.

En resum, es basa en el maneig de les expectatives i el resultat, és una millora tant en la dieta com en el comportament. Cal acabar amb els dubtes al voltant del menjar, amb les oportunitats i amb les desil·lusions.

Tenir l'accés al menjar controlat acuradament no dona lloc a falses esperances per part dels pacients de poder obtenir menjar extra. La persones cuidadores han d'estar capacitades per no crear als nens o adults amb SPW l'expectativa que poden rebre o robar més menjar del que tenen estipulat en el seu menú.

Controlar l'ambient és un aspecte important per guiar aquest comportament. Si guanyen pes és un avís clar que aconsegueixen menjar d'alguna forma extra.

4.METODOLOGIA

Tal i com he explicat a l'apartat dels objectius, el que volia tractar era principalment què és aquesta síndrome, i com afecta a les persones que la pateixen. A més de parlar amb les famílies d'aquestes i diferents especialistes per saber com és la seva vida diària i alimentació.

Al desembre del 2019 vaig començar a buscar temes per realitzar el treball de recerca, però no va ser fins poc després que vaig tenir clar que aquesta seria la temàtica del meu treball. Aleshores em vaig posar en contacte amb la Dra. Olga Giménez, endocrinòloga de l'hospital Parc Taulí, i es va oferir a enviar-me informació sobre aquesta síndrome, ja que en el Parc Taulí es troba un dels laboratoris més importants de Catalunya, a més que és un centre de referència, quant a detecció de la síndrome de Prader-Willi.

Un cop ja tenia el tema vaig començar amb la meva recerca d'informació sobre el SPW, i , quan ja tenia una base de la que parlar, vaig començar a redactar el treball. En aquell moment vaig decidir que em volia centrar en l'alimentació de les persones que pateixen la síndrome, i gràcies a la meva tutora del treball vaig aconseguir el contacte de la nutricionista del Parc Taulí la Sra. Yolanda Couto, que també és va oferir a enviar-me informació nutricional del SPW i ajudar-me a fer la guia nutricional.

Vaig continuar amb la recerca d'informació i em vaig posar en contacte amb L'associació Catalana de SPW, l'espanyola, que desgraciadament no em va contestar i amb L'associació de Califòrnia. A continuació, vaig començar a preparar les entrevistes per les directores de les associacions i una enquesta per les famílies dels pacients per saber com és la seva vida diària i la seva alimentació, que després servirien per les conclusions del treball. Al començar 2n de batxillerat, vaig enviar les entrevistes i les enquestes, i em vaig centrar en acabar la part teòrica sobre que és la síndrome i començar a redactar la part d'alimentació del treball.

També hem vaig enfocar a fer i enviar entrevistes a les doctores Olga Giménez, Yolanda Couto i Carme Brun, que m'ajudarien a realitzar les conclusions.

Tot això em va servir per fer una de les parts més importants del treball, que és la creació d'una guia amb diferents recomanacions i estratègies en l'abordatge nutricional i en les alteracions conductuals per ajudar a les persones que pateixen la síndrome i a les seves famílies. Que l'he fet a partir de la meva recerca i de les respostes que m'anaven enviant, per tal d'ajudar al màxim nombre de persones.

Finalment, em vaig dedicar a esperar les respostes, i a escriure els annexos, les conclusions i perfilar el treball escrit. També, vaig preparar la presentació Power-Point .

5.ENTREVISTES

Presidenta de l'Associació Catalana del SPW: Assumpta Mas

- **Com neix l'associació?**

  L'Associació Catalana Síndrome Prader-Willi es va crear a finals de 1996 amb la finalitat de donar resposta a les necessitats de les famílies amb filles o fills afectats per la Síndrome de Prader-Willi i amb la inquietud de millorar la seva qualitat de vida.

- **Quina és la funció de l'associació i a que es dedica?**

  Informar, assessorar i donar suport a les persones afectades per la Síndrome, les seves famílies i els seus cuidadors. Ser la veu de les famílies afectades davant l'administració, els hospitals i els especialistes de diferents àmbits.

- **Quins serveis té?**

  L'associació té una treballadora social que dona suport i orienta les famílies, organitzem tallers terapèutics per als afectats i afectades (musicoteràpia, zooteràpia, mindfulness, etc.), tallers psicològics per pares i cuidadors, jornades de formació per famílies, educadors, mestres, monitors, etc. Difusió de la malaltia en diferents àmbits de la salut, ensenyament, treball, etc. Servei d'acollida i acompanyament per part de pares amb expertesa i comptem amb el suport d'un psicòleg especialitzat en discapacitat i família. També fem trobades de famílies.

- **¿Des de l'associació com es ajuda a les persones amb SPW?**

  Des de l'acollida fins a la derivació a un hospital de referència en la SPW, passant per la trobada entre les famílies i els afectats. Un espai segur on poder preguntar i plantejar tots aquells dubtes que es puguin tenir i un lloc on conèixer i parlar amb persones que es troben amb la mateixa situació, oferint diferents recomanacions i punts de vista. Conèixer altres persones afectades és molt positiu i evita l'aïllament social.

- **Com poden ajudar les persones a l'associació?**

  Les persones ens poden ajudar fent aportacions econòmiques per ajudar a la recerca dels diferents aspectes de la síndrome, la realització d'activitats, projectes i teràpies. També a través del voluntariat amb els nens i nenes, especialment quan es fan els tallers i conferències per a pares i mares, a les sortides familiars, etc.

- **Quin és el millor moment viscut a l'associació? Pots explicar-ho.**

Hi ha dos moments clau:

- Un, l'any 2001, quan es va aprovar a nivell de Sanitat de tot l'estat que els nens poguessin rebre l'hormona del creixement com a tractament. Va representar un canvi radical per als afectats.
- L'altre, l'any 2017, quan el CatSalut va crear la primera xarxa d'unitats d'expertesa clínica (XUEC) en malalties minoritàries a Catalunya, dedicada a l'atenció a les malalties cognitivoconductuals de base genètica (entre les quals està, la Síndrome Prader-Willi). Els hospitals d'aquesta primera xarxa són el Parc Taulí de Sabadell, Sant Joan de Déu i Vall d'Hebron. Cal destacar que el Parc Taulí de Sabadell és l'hospital amb una trajectòria més llarga en l'estudi i el tractament de pacients amb la SPW.

- **Què implica ser la directora?**

  Estar al capdavant de la tasca de l'associació i representar-la cap a l'exterior. Estar pendent de tot i conèixer les famílies.

- **Com es pot ajudar a millorar la vida de les persones amb SPW?**

  De moltes maneres: que tinguin un entorn molt estable i organitzat; unes pautes de comportament; un control i una supervisió constants en l'accés al menjar; una dieta saludable, equilibrada i adaptada a les seves necessitats; una supervisió mèdica per part dels especialistes; fer activitat física diària (caminar, nedar, etc.); fer activitats fora de casa (escola, tallers, etc.).

- **Creus que s'hauria d'estudiar més sobre aquesta síndrome?**

  I tant! Hi ha molts aspectes de la síndrome que es desconeixen. Com funciona el cervell d'aquestes persones, trobar un pal·liatiu per a la gana insaciable que presenten...

- **Calen més recursos?**

  Molts més recursos... per impulsar la recerca i entendre aquesta síndrome.

- **Com és la vida de les persones amb SPW?**

  Una mica difícil. Però si tenen un entorn estable i controlat, la seva vida pot ser millor.

- **Com és tractar amb ells? (En referència al comportament)**

  Per tenir un comportament més estable i evitar al màxim les explosions, cal moltíssima anticipació als fets quotidians que van succeint. Necessiten una supervisió permanent. No toleren gens bé els imprevistos, els canvis de plans, que les coses no passin com ells han pensat.... Quan tenen una crisi, tenir moltíssima paciència, no posar-se nerviós, no cridar-los ni exigir res, deixar que passi, calmant-los i que se sentin acollits i estimats.

- **Quin creus que és el seu major dificultat?**

  Tenen moltes dificultats, cadascú al seu nivell perquè tots són diferents. Però destacaria la rigidesa i manca de flexibilitat que tenen, que els bloqueja. I molt rellevant la seva gana permanent, l'atracció irresistible pel menjar.

- **El símptoma que més preocupa?**

  Al néixer, la hipotonia. Quan són infants, les rebequeries. Quan són més grans, la conducta i la hiperfàgia (entre altres).

Presidenta de l'Associació del SPW a California: Emily Dame

- ***How was the association born?* Com neix l'associació?**

  In the 1970's a group of parents got together and decided to form our organization as a way to share information with other families in California and eventually their goal was to create housing for adults with PWS. In 1979 they were incorporated as a 501 c3 nonprofit.

  A la dècada de 1970, un grup de pares es van reunir i van decidir formar la nostra organització per compartir informació amb altres famílies de Califòrnia i, finalment, el seu objectiu era crear habitatges per a adults amb SPW. El 1979 es van incorporar com a organització sense ànim de lucre de 501 c3.

- ***What is the function of the association and what does it do?* Quina és la funció de l'associació i a què es dedica?**

  We provide education, advocacy, and support services to families and professionals in California. You can visit our website to see some examples of the services we provide. https://www.pwsausa.org/join-now/chapters/california/.

  Oferim serveis d'educació, defensa i assistència a famílies i professionals de Califòrnia. Podeu visitar el nostre lloc web per veure alguns exemples dels serveis que oferim. https://www.pwsausa.org/join-now/chapters/california/.

- ***What services does it have?*** **Quins serveis té?**

  Support groups, training for parents and professionals on the best care for the person with PWS, advocacy to assist families in getting needed therapies and services. Please visit our website to see more.

  Grups de suport, formació per a pares i professionals sobre la millor atenció a la persona amb SPW, incidència per ajudar les famílies a obtenir les teràpies i serveis necessaris.

- ***From the association, how do you help people with PWS?*** **¿Des de l'associació com s'ajuda a les persones amb SPW?**

  By educating those who care for them on how to understand the needs of someone with PWS. We do not provide direct services such as treatment or therapies, we just provide support services. We do provide social opportunities for people with PWS such as summer camp, and online chat groups.

  Educant aquells que els cuiden sobre com entendre les necessitats d'algú amb SPW. No proporcionem serveis directes, com ara tractaments o teràpies, només proporcionem serveis de suport. Oferim oportunitats socials per a persones amb SPW, com ara campaments d'estiu i grups de xat en línia.

- ***How can people help the association?*** **Com poden ajudar les persones a l'associació?**

  The best way for people to support PWCF is to donate so we can continue to provide these services and volunteer their time for our events. We do not get grants from the government so all our income comes from individual donors and corporate sponsors.

  La millor manera perquè la gent doni suport a SPW és fer una donació perquè puguem continuar oferint aquests serveis i oferir el seu temps voluntari per als nostres esdeveniments. No rebem subvencions del govern, de manera que tots els nostres ingressos provenen de donants individuals i patrocinadors corporatius.

- ***What is the best moment lived in the association? You can explain it.*** **Quin és el millor moment viscut a l'associació? Pots explicar-ho.**

  This question seems like it is not translating exactly, but I will answer as I read it. The biggest accomplishment of our organization is how we have grown to be able to afford to pay two staff people to run the nonprofit. We are able to bring in enough income to have me as a dedicated person working full time to provide the services and supports mentioned above. The majority of PWS nonprofits around the world are run by volunteers so they can't provide the breadth and depth of services we are able to provide with dedicated staff. Because we are able to do this, we can provide our services to many people, create educational materials to share with others, do more outreach and raise awareness of PWS. With more understanding comes more hope for the futures and better outcomes for people with PWS. The library of resources we have available in our state is our other biggest accomplishment. We are able to provide services that many small non-profits simply don't have the manpower to do.

  Sembla que aquesta pregunta no es tradueix exactament, però la respondré com jo la interpreto. El major èxit de la nostra organització és com hem crescut fins a poder permetre'ns el luxe de pagar dues persones per gestionar l'organització sense ànim de lucre. Podem obtenir els ingressos suficients per tenir-me com a persona dedicada que treballa a temps complet per proporcionar els serveis i suports esmentats anteriorment. La majoria de les organitzacions sense ànim de lucre de SPW a tot el món estan dirigides per voluntaris, de manera que no poden proporcionar l'amplitud i la profunditat dels serveis que podem oferir amb personal dedicat. Com que podem fer-ho, podem proporcionar els nostres serveis a moltes persones, crear materials educatius per compartir amb altres persones, fer més difusió i sensibilitzar sobre SPW. Amb més comprensió, es produeixen més esperances en els futurs i millors resultats per a les persones amb SPW. La biblioteca de recursos que tenim disponible al nostre estat és el nostre altre gran èxit. Som capaços de proporcionar serveis que moltes petites organitzacions sense ànim de lucre simplement no tenen la mà d'obra necessària per fer-ho.

- ***What does it mean to be the director?*** **Què implica ser la directora?**

  For a small nonprofit like us, the director is the person who coordinates all the activities of the foundation. I'm in charge of managing the staff and office, day to day operations, budget, fundraising, committees, volunteers, and all events. I work with the board of directors to carry out the mission of the organization.

Per a una petita organització sense ànim de lucre com nosaltres, el director és la persona que coordina totes les activitats de la fundació. M'encarrego de gestionar el personal i l'oficina, les operacions del dia a dia, el pressupost, la recaptació de fons, els comitès, els voluntaris i tots els esdeveniments. Treballo amb la junta directiva per dur a terme la missió de l'organització.

- ***How can you help improve the lives of people with PWS?*** **Com es pot ajudar a millorar la vida de les persones amb SPW?**

  The best thing to do right now is spread awareness of PWS and invest in non-profits like ours and those supporting research around the world so people who are diagnosed with PWS can get access to information that is specific to their disability. For example, the sooner a baby receives growth hormone in infancy, the better their development will be. They will have the potential to be stronger, healthier, and even have a higher IQ than babies who do not receive growth hormone in their early stages of development. If that baby is born in a hospital where no doctors have heard of PWS or know how to diagnose and treat it, then that baby does not have access to the best possible care that is specific to PWS. This is true at all stages in life. If a child is sneaking food and eating too many calories because no one understands the nutritional and behavioral needs of someone with PWS, then they may become obsese and unhealthy. If their parents are educated in how to lock up food, feed the right calories, and manage the behavioral symptoms of PWS, they will have better health and better long term outcomes.

  El millor que es pot fer ara mateix és difondre la informació sobre SPW i invertir en organitzacions sense ànim de lucre com la nostra i en aquells que donen suport a la investigació a tot el món perquè les persones que tinguin un diagnòstic de SPW puguin accedir a informació específica de la seva discapacitat. Per exemple, com més aviat un nadó rebi l'hormona del creixement durant la infància, millor serà el seu desenvolupament. Tindran el potencial de ser més forts, més sans i fins i tot tenen un coeficient intel·lectual més elevat que els nadons que no reben hormona del creixement en les seves primeres etapes de desenvolupament. Si aquest nadó neix en un hospital on cap metge no ha sentit parlar de SPW ni sap com diagnosticar-lo i tractar-lo, aquest nadó no té accés a la millor atenció possible que sigui específica per a SPW. Això és cert en totes les etapes de la vida. Si un nen s'amaga de menjar i menja massa calories perquè ningú no entén les necessitats nutricionals i de comportament d'algú amb SPW, pot ser que sigui obsessiu i poc saludable. Si els seus pares tenen educació sobre com tancar els aliments, alimentar les calories adequades i gestionar els símptomes conductuals de la SPW, tindran una millor salut i millors resultats a llarg termini.

- ***Do you think more should be studied about this syndrome?*** **Creus que s'hauria d'estudiar més sobre aquesta síndrome?**

  Yes! There is lots of promising research on treatments right now. One treatment was just approved by the US Food and Drug Administration this week that helps with weight loss. There is also lots of promising research on gene therapies. All this could help the general population as well.

  Sí! En aquest moment hi ha moltes investigacions prometedores sobre tractaments. Aquesta setmana l'Administració d'aliments i medicaments dels Estats Units acaba d'aprovar un tractament que ajuda a la pèrdua de pes. També hi ha moltes investigacions prometedores sobre teràpies gèniques. Tot això podria ajudar també a la població en general.

- ***Are more resources needed?*** **Calen més recursos?**

  Yes. Right now there is very little appropriate housing for adults with PWS, families have to fight to get services like therapy and monetary support from government agencies. In some states you can be approved as someone who is legally disabled, but the wait list to receive services is 10 years long.

  Sí. En aquest moment hi ha molt poc habitatge adequat per a adults amb SPW, les famílies han de lluitar per obtenir serveis com la teràpia i el suport monetari de les agències governamentals. En alguns estats es pot obtenir l'aprovació com a persona amb discapacitat legal, però la llista d'espera per rebre serveis dura 10 anys.

- ***What is life like for people with PWS?*** **Com és la vida de les persones amb SPW?**

  Life is very limited for people with PWS. Because there is no cure for the drive to eat food, they must be supervised 24 hours per day every day of their lives to prevent them from eating too much. They can only have half the calories of someone else even though they are hungry all the time so food is a huge cause of stress and anxiety. Many cannot get jobs or volunteer work because of the food seeking and behavioral outbursts.

  La vida és molt limitada per a les persones amb SPW. Com que no hi ha cura per a menjar aliments, cal supervisar-los les 24 hores del dia tots els dies de la seva vida per evitar que mengin massa. Només poden tenir la meitat de les calories d'una altra persona, tot i que tenen gana tot el temps, de manera que el menjar és una causa enorme d'estrès i ansietat. Molts no poden obtenir feina ni fer de voluntaris a causa de la recerca d'aliments i les explosions de comportament.

- ***What is it like to deal with them? (referring to behavior)*** **Com és tractar amb ells? (En referència al comportament)**

  Behavior is extremely challenging to manage. The brain is similar to when someone with Autism is upset, they are not in control of their own actions and behavior once they have escalated and might become verbally or physically aggressive, destry property, or injure themselves. Most traditional behavioral approaches do not work because people with PWS have a very specific thinking style so you have to understand how they think and process in order to help them manage their behavior. This is one thing our organization specializes in is helping families get the training they need that is PWS-behavior-specific.

  La conducta és extremadament difícil de gestionar. El cervell és similar a quan algú amb autisme està molest, no té control de les seves pròpies accions i comportaments un cop ha augmentat i pot arribar a ser verbal o físicament agressiu, destruir la propietat o ferir-se. La majoria d'enfocaments de comportament tradicionals no funcionen perquè les persones amb SPW tenen un estil de pensament molt específic, de manera que heu d'entendre com pensen i processen per ajudar-los a gestionar el seu comportament. Aquesta és una cosa que la nostra organització està especialitzada en ajudar les famílies a obtenir la formació que necessiten i que sigui específica del comportament de SPW.

- ***What do you think is its greatest difficulty?*** **Quina creus que és la seva major dificultat?**

  The greatest difficulty is the constant needs of someone with PWS. Almost all of them require constant supervision unless they are sleeping, and even then families have to put locks and alarms on their refrigerator to prevent sneaking food and on the doors and windows to prevent them eloping. Many can't be left alone even for short periods of time because they will engage in skin picking and self injury, or will get themselves into other forms of trouble.

  La dificultat més gran són les necessitats constants d'estar supervisats d'algú amb SPW. Gairebé tots requereixen una supervisió constant tret que dormin i, fins i tot, les famílies han de posar panys i alarmes a la nevera per evitar robatoris d'aliments i a les portes i finestres per evitar que fugin. Molts no es poden deixar sols ni tan sols durant breus períodes de temps, ja que es dediquen a gratar-se la pell i s'autolesionen o es veuran afectats per altres formes de problemes.

- ***The symptom that worries the most?*** **El símptoma que més preocupa?**

  People with PWS have high anxiety all the time. The biggest source of anxiety is food. Food is everywhere in our lives. It only takes one binge eating episode to kill someone with PWS. Many have died from eating too much at a family holiday, sneaking food when no one is watching, or eating food scraps from the trash. If you can manage all those things, you still have high anxiety that can result in behavioral outbursts over small things. Many families are worn out by the constant need for supervision and the worry that their loved one could die easily from overeating, or lack of good judgement when upset like walking out into traffic.

  Les persones amb SPW tenen molta ansietat tot el temps. La font d'ansietat més gran és el menjar. El menjar és a tot arreu de la nostra vida. Només cal un episodi d'afartament per matar algú amb SPW. Molts han mort per menjar massa durant unes vacances familiars, per robar menjar quan ningú no ho mira o per menjar restes de menjar de les escombraries. Si podeu controlar totes aquestes coses, encara teniu una gran ansietat que pot provocar explosions de comportament per coses petites. Moltes famílies es desgasten per la necessitat constant de supervisió i la preocupació que el seu ésser estimat pugui morir fàcilment per menjar en excés o per falta de bon criteri quan està molest i camina cap el trànsit.

Nutricionista del Parc Taulí: Yolanda Couto

- **Qui és la Yolanda Couto i quina relació professional tens amb el SPW?**
  Sóc Diplomada en Nutrició Humana i Dietètica (UB) i faig el seguiment dietètic-nutricional dels nens/es amb SPW.

- **Podries definir breument que és el SPW?**
  La SPW és un trastorn del neurodesenvolupament de base genètica per l'alteració dels gens localitzats en l'al·lel patern de la regió cromosòmica 15q11-q13. La SPW presenta un fenotip característic que inclou, entre d'altres alteracions, hipotonia severa al període neonatal i dificultats per la alimentació, posteriorment el nen/a desenvolupa una hiperfàgia que condueix a una obesitat greu si no es controla, talla baixa e hipogonadisme.

- **Quin tractament nutricional solen necessitar aquests pacients?**
  Depenen de l'edat. En general, sempre es segueix una dieta saludable controlada en energia, individualitzada en cada cas i ajustada a l'evolució del pes-talla i les alteracions de conducta vers al menjar.

- **Com és la adherència a el tractament?**
  L'adherència al tractament es variable, depèn de la gravetat de la conducta vers al menjar (no tots els nens tenen la mateixa evolució), de la col·laboració de la família i de l'entorn social.

- **Per què s'engreixen més que la població sana menjant el mateix i fent el mateix esport?**
  Els nens amb SPW presenten augment de la massa grassa corporal entre 42-51% , en la població general es de entre un 11-24%. A més a més presenten una disminució en la massa magra sent el 60% del pes corporal versus el 80% en població general. La baixa massa muscular junt a una baixa activitat física (freqüent en aquests nens) comporta una baixa despesa energètica, sent el metabolisme basal un 60% menor al de la població general fet pel qual tenen major facilitat per engreixar-se. Cal dir, per això que amb la introducció de l'hormona de creixement a edats primerenques augmenta el metabolisme basal i ens permet un millor control del pes.

- **Li vaig fer una entrevista a la presidenta de l'associació de Califòrnia on em va contestar que menjaven la meitat de calories que una persona sana. És cert ? Hi han diferències els tractament que es segueixen aquí amb els d'allà?**
  En general, si es podria dir això en adolescents i adults per que no van rebre l'hormona de creixement durant la infància. En l'actualitat encara hem de valorar l'efecte de la GH a llarg termini, en nens que la prenen des dels 6-9 mesos d'edat, i com repercutirà en l'edat adulta.

  Nosaltres aquí ens basem en dieta mediterrània saludable controlada en energia.

- **En el cas dels nens què és més efectiu, que practiquin exercici regularment, o que s'eliminin de la dieta aliments excessivament calòrics o poc nutritius?**
  No es tracta de efectivitat sinó d'hàbits saludables que han de ser per a tota la població amb SPW o no, no concebo un sense l'altre.

- **Quins hàbits d'alimentació han d'adquirir els nens amb SPW per evitar l'obesitat?**
  Hàbits alimentaris saludables com a tota la població però controlant l'aportació calòrica.

- **Podries explicar-me la importància de l'aigua en la nutrició?**
  L'aigua és un nutrient essencial per a la vida, és el primer component de l'esser humà. Ens permet realitzar totes les reaccions químiques cel·lulars, el transport de nutrients, cèl·lules, hormones, enzims, i proteïnes, així com l'eliminació de substancies de rebuig a través de la sang, limfa i orina. També ens permet la regulació tèrmica del cos entre altres funcions. L'ésser humà no es capaç de viure més de 10 dies sense aigua.

- **Existeix una piràmide nutricional específica per al SPW?**
  Sí, de l'associació americana de SPW : www.pwsausa.org

- **Quina importància consideres que té la intervenció de la nutricionista?**
  És una part important de l'equip multidisciplinari ja que informa i educa als pares en l'adquisició d'uns hàbits alimentaris saludables amb una dieta controlada en energia de forma individualitzada per tal de prevenir excessos i defectes nutricionals i així, aconseguir optimitzar el creixement i prevenir l'obesitat i les comorbilititats.

- **Com es pot ajudar a millorar la vida de les persones amb SPW?**
  Continuar fent estudis per poder trobar un fàrmac que controli la seva hiperfàgia.

- **Creus que s'hauria d'estudiar més sobre aquesta síndrome?**
  Sí, tot i que s'estan fent varis estudis.

- **Calen més recursos?**
  Sí, tant a nivell assistencial com d'investigació.

- **Com és la vida de les persones amb SPW?**
  Molt controlades a la rutina diària, especialment en l'alimentació. Sempre cal control dietètic extern.

- **Com és tractar amb ells? (En referència al comportament).**
  Són molt afectuosos en general, però també poden presentar rabietes quan cal restringir el menjar.

- **Quina creus que és la seva major dificultat?**
  El control de la ingesta sobretot a l'edat adulta.

- **El símptoma que més preocupa?**

  La gastroparèsia i la hiperfàgia.

Dra. en Psicologia i logopeda del Parc Taulí : Carme Brun

- **Qui és la Carme Brun I quina relació te amb el SPW?**
  Sóc Dra. en Psicologia i logopeda. Actualment professora titular de la Facultat de Psicologia de la UAB. Anteriorment he treballat en escoles d'educació especial (Xaloc i Bellaire) i al CDIAP del Parc Taulí. També treballo com a psicòloga clínica a la Unitat de malalties minoritàries de l'Hospital Taulí, des de la seva creació. En tota la meva trajectòria professional he tingut contacte amb nens amb SPW i les seves famílies.

- **Podries definir breument que és el SPW?**
  El que tenen en comú les persones amb la síndrome de Prader Willi és una alteració genètica al cromosoma 15 que provoca diverses alteracions físiques (hipotonia, alteracions del creixement, alteracions hormonals) i de tipus cognitiu conductual (dèficit cognitiu, dificultats de llenguatge i alteracions de conducta). A part d'això, el desenvolupament i la conducta de cada persona és variable i depèn de molts altres factors (la resta de gens, aspectes educatius, personalitat...).

- **Quin tipus de problemes de comportament tenen les persones amb SPW?.**
  Habitualment el dos grans factors que dificulten el comportament de les persones amb SPW són: una rigidesa important i les dificultats de controlar conductes relacionades amb la seva hiperfàgia.

- **El control de la hiperfàgia és el que més preocupa a les famílies?**
  Potser és el primer que reben com a informació moltes famílies i el que preocupa d'entrada però finalment acaba preocupant qualsevol aspecte que pel seu fill/a sigui un problema.

- **Quins tractaments solen necessitar aquests pacients per intentar controlar la hiperfàgia ?. Com és l'adherència al tractament?**
  Per controlar la hiperfàgia no hi ha un tractament únic i efectiu. Es tracta d'abordar-la des de diferents punts: l'administració d'hormona de creixement, el control dietètic, les pautes d'alimentació i exercici físic i el treball psicològic. L'adherència al tractament no és fàcil perquè requereix un esforç continu i intens i els resultats no sempre són bons. Actualment la recerca es centra en trobar algun component químic que pugui ajudar amb aquest problema.

- **Quines pautes han de seguir els cuidadors per poder controlar aquesta hiperfàgia?**
  És molt recomanable que l'alimentació sana sigui un objectiu per tota la família, això evita que hi hagi certs aliments a casa i també fa que els models que veu la persona amb SPW des de ben petit siguin els adequats.

Personalment penso que com més implicada en el control estigui la pròpia persona amb SPW, molt millor. En definitiva l'objectiu final és que pugui portar una vida autònoma i això queda molt restringit en les persones que no adquireixen aquest control, ja que sempre depenen dels altres en temes d'alimentació.

- **És recomanable que la cuina estigui tancada amb clau per evitar l'accés a el menjar?**
  Personalment penso que ha de ser la darrera opció, quan tots els altres mecanismes fallen. De tota manera en algun cas és d'ajuda. No seria una solució al problema, simplement el frena, però si no es fa cap treball, el problema hi continua sent quan es treu el cadenat o en altres àmbits.

- **Quines recomanacions o consells acostumeu a donar a les famílies per gestionar a els dinars familiars, els festes d'aniversari, etc ?**
  Això és molt variable per a cada família. El que és important és que el problema amb l'alimentació no condicioni negativament les relacions socials de les persones amb SPW. S'ha de trobar l'equilibri. Una part important és entendre que són situacions on de vegades no es pot controlar 100%, és millor parlar i pactar amb la persona amb SPW abans que es doni la situació, per tal de tenir la seva col·laboració i que sàpiga que es trobarà. Alguna vegada es pot pensar en anar a la festa quan ja ha passat el berenar (anar a l'estona de joc), fer aperitius i menjars saludables per tothom, pactar amb la persona amb SPW el que pot menjar i posar-li en un plat a part, ... per a cada família i cada situació s'ha de veure el que més convé.

- **Quin és el futur de les persones amb SPW?**
  El futur és diferent per a cada persona, depèn de moltíssims factors, no només d'una alteració genètica.

- **Com es pot ajudar a millorar la vida de les persones amb SPW?**
  Sobretot posant-nos en el seu lloc, entenent els que els hi passa i estant al seu costat (i que ells ho vegin així) per ajudar-los. Mantenir el pes és importantíssim per la salut i treballar amb les emocions és importantíssim per la salut mental.

- **Creus que s'hauria d'estudiar més sobre aquesta síndrome?**
  Com més persones hi investiguin més possibilitats tindrem de millorar la qualitat de vida de les persones amb SPW i les seves famílies. Actualment hi ha força recerca mèdica en aquest tema.

- **Calen més recursos?**
  Personalment crec que el millor recurs és la informació i la formació. De poc serveixen els recursos si els professionals no estan ben formats i no entenen les dificultats que pot tenir una persona amb SPW. Dit això, sempre anem escassos de recursos, ens en calen més.

- **Com és la vida de les persones amb SPW?**
  Crec que això ho haurien de respondre elles que són qui millor ho saben. I crec també que, de nou, depèn de molts factors. No sembla d'entrada una vida fàcil però jo he vist moltes persones amb SPW felices i això vol dir que els factors personals sempre tenen molt a veure en com, finalment, acabem portant la nostra vida.

- **Com és tractar amb ells? (En referència al comportament)**
  Tenint en compte que cadascú és com és, és cert que en general les nenes i els nens amb SPW tenen ganes que les coses vagin bé, estan interessats en els altres i els agrada relacionar-se, especialment amb els adults. Hi ha factors que dificulten aquesta bona relació, per mi el principal és la rigidesa. La rigidesa fa la vida molt difícil perquè els impedeix anar-se adaptant als canvis que passen en el dia a dia i els hi provoca moments de tensió.

- **Quina creus que és la seva major dificultat? El símptoma que més preocupa?**
  Crec que aquestes dues preguntes queden respostes amb l'anterior.

Endocrina del Parc Taulí: Dra. Olga Giménez

- **Qui és l'Olga Giménez i quina relació professional tens amb el SPW?**
  Soy una médico endocrinóloga del Hospital de Sabadell. Desde 2003 estoy relacionada de alguna manera con el SPW porque es cuando empecé a hacer estudios dentro de mi tesis doctoral que presenté en 2007. Des de entonces colaboro en estudios con pacientes con SPW.

- **Podries definir-me breument que és el SPW?**
  Es una enfermedad rara, pero representa la causa más frecuente de obesidad de origen genético. Se produce por la falta de expresión de los genes de origen paterno situados en el cromosoma 15 en la región 15q11-q13.

  Presentan una alteración hipotalámica que les provoca: hipotonía más marcada al nacer que les produce dificultad para alimentarse en los primeros 1-2 años de vida, pero después desarrollan hiperfagia y falta de saciedad que les conduce a obesidad. También asocian déficit intelectual, trastornos del comportamiento, hipogonadismo, talla baja y déficit de hormona de crecimiento.

- **Quins tractaments endocrinològics solen necessitar aquests pacients?**
  Necesitan de un endocrinólogo con experiencia en este síndrome y de un equipo multidisciplinar. En la infancia y a lo largo de la vida apoyo por dietistas para ajustar el aporte de calorías. Tratamiento con hormona de crecimiento, a ser posible, antes de los 2 años. Tratamiento del hipotiroidismo si lo tienen, y tratamiento del hipogonadismo.

- **Com és la adherència a el tractament?**
  La adherencia depende mucho del entorno familiar. La mayoría de las familias conocen bien sus dificultades y los cuidan bien, sobre todo aquellas en las que el diagnóstico se ha hecho de forma precoz. Los pacientes diagnosticados más tardíamente suelen tener más complicaciones y en general cuesta implementar de manera correcta los tratamientos.

- **A quina edat es comencen a tractar amb hormona de creixement?**
  Se aconseja que cuanto antes mejor, en el Taulí se tratan desde los 6 meses de media.

- **S'ha demostrat que els pacients amb SPW milloren amb l'hormona de creixement. Pot tenir efectes secundaris? Quins?**
  En niños y adultos lo que hay que vigilar más es que les provoque o empeore una hipertrofia amigdalar que podría dar lugar a apneas del sueño obstructi-ves.
- **És veritat que a partir dels 15 anys ja no se'ls tracta amb HC?**
  La hormona de crecimiento actualmente se suspende cuando ya se han cerrado las epífisis del cartílago de crecimiento (significa que ya han finalizado su crecimiento). Sin embargo, hay cada vez más evidencia científica que nos dice que la Hormona de Crecimiento (GH) es beneficiosa en los pacientes adultos. Hasta ahora para poder tratar a adultos es necesario demostrar con tests específicos que tienen déficit de GH.

- **Com es tracta la hiperfàgia?**
  Por desgracia no hay ningún tratamiento efectivo para la hiperfagia. Los fármacos que hasta la fecha han funcionado mejor son topiramato y análogos de GLP-1. En investigación hay más de 10 moléculas.

- **Es pot usar liraglutida o Ozenpic al SPW?**
  Sí, de momento en aquellos que asocian diabetes y les mejora el control de la glicemia y pierden peso.

- **¿A partir de quina edat?**
  Está aprobado en adultos.

- **Es poden operar de cirurgia bariàtrica?**
  Hay estudios en pacientes con SPW que se han operado de bariátrica, pero los resultados son malos, porque siguen comiendo mucho y vuelven a engordar. Además, asocian muchas complicaciones y en general no se recomienda.

- **Quina esperança de vida té aquests pacients?**
  Hasta hace poco vivían hasta los 30-40 años, nosotros tenemos pacientes de hasta 57 años, pero no más. Es de esperar que las nuevas generaciones vivan más años porque se han diagnosticado a nacer y se han tratado mejor.

- **Com es pot ajudar a millorar la vida de les persones amb SPW?**
  Lo más importante es el diagnóstico precoz. También que se controlen en centros expertos. Se necesita soporte de las autoridades para financiar estudios, sobre todo dirigidos a fármacos capaces de controlar la hiperfagia. Financiación para dar soporte a las familias.

- **Creus que s'hauria d'estudiar més sobre aquesta síndrome?**
  Por supuesto, ha mejorado mucho el conocimiento desde 2001, pero es un síndrome complejo y no tiene cura de momento.

- **Calen més recursos?**
  Sí.

- **Com és la vida de les persones amb SPW?**
  Depende mucho del soporte familiar y del entorno escolar que tengan. En general son pacientes que se les ve contentos y que se portan bien siempre que los trates con cariño y sobre todo mucha paciencia. Ellos no son plenamente conscientes de sus limitaciones. Lo que les complica más la vida son las enfermedades asociadas a la gran obesidad que pueden llegar a tener.

- **Com és tractar amb ells? (En referència al comportament)**
  Cada paciente es diferente, los hay que prácticamente no dirías que tienen el síndrome y otros muy difíciles de tratar. En general aquellos que se han diagnosticado a edad más temprana son menos conflictivos. De todas maneras, tienen rasgos de autismo, otros de comportamiento obsesivo, otros son desafiantes y la mayoría muy inflexibles.

- **Quina creus que és la seva major dificultat?**
  Además de la discapacidad intelectual, es la falta de control de la ingesta.

- **El símptoma que més preocupa?**
  La hiperfàgia.

- **Creus que en el futur podria tenir cura?**
  Creo que se conseguirá un fármaco que mejore la hiperfagia, no se si al 100% y que la investigación en la obesidad de estos pacientes repercute en el resto de pacientes obesos sin SPW porque son un modelo de obesidad muy interesante. Idealmente la cura tendría que venir de la ingeniería genética.

6. PROPOSTA DE GUIA: "Guia de recomanacions i estratègies en l'abordatge nutricional i en les alteracions conductuals en el SPW"

Els pares d'un nen amb SPW necessiten informació per poder atendre aquests nadons, ja que per la seva hipotonia i la seva tendència a dormir molt requereix una contínua atenció per assegurar una bona nutrició en la primera etapa de la seva vida.

La hiperfàgia i la falta de sacietat, juntament amb les alteracions conductuals són uns dels símptomes que més afecten a la qualitat de vida dels pacients amb SPW, segons l'enquesta realitzada als pares i mares de la Associació Prader- Willi de Catalunya(Annex enquesta), per aquesta raó, he decidit fer una guia de recomanacions i estratègies en l'abordatge nutricional i en les alteracions conductuals per tal de poder ajudar a les famílies amb nens o adults amb SPW.

6.1. Introducció

Aquesta guia és un recurs útil que aporta informació i estratègies per ajudar als pares i cuidadors de persones amb SPW a gestionar l'entorn alimentari per poder seguir una bona dieta per tal d'intentar prevenir l'obesitat i les complicacions de salut que es deriven. Es tracta d'unes recomanacions nutricionals que, en qualsevol cas, han de ser individualitzades i que no substitueixen l'opinió del metge i professionals responsables de cada cas. En el SPW la intervenció nutricional, mitjançant la dieta, és una eina fonamental per a la millora del pronòstic i per el control de les complicacions.

La dieta ha de ser equilibrada i variada amb similar repartiment de nutrients que la població general, però limitada en calories, ja que les persones amb SPW tenen un baix metabolisme basal i per tant unes necessitats d'energia (calories) inferiors a les persones de la seva mateixa edat, pes i sexe. Cal evitar aquells aliments superflus d'alta aportació calòrica i mínim interès nutricional com brioixeria, gelats, etc.

Per que aquesta dieta sigui eficaç el millor és eliminar tota temptació i és necessària una supervisió del menjar a tota hora ja que les persones amb SPW són extremadament llestes i ràpides a l'hora d'obtenir menjar.

Hem de tenir en compte que: de no ser pel control de l'entorn, les persones que pateixen el SPW acabarien sent víctimes de l'obesitat mòrbida, aquesta obsessió-compulsió pel menjar, genera, a més dels problemes de pes, seriosos problemes de comportament.

L'alimentació en les persones amb Síndrome de Prader-Willi ha de ser objecte d'atenció especial. Des dels primers moments del seu diagnòstic, es requereix un seguiment nutricional individualitzat que ha de ser assessorat per un professional en nutrició.

El missatge més important que cal treure d'aquesta guia és que es molt necessari el suport de la família per controlar el pes d'una persona amb SPW. Els pares i cuidadors poden ajudar-los molt gestionant-los l'entorn alimentari i així garantir un bon compliment de la dieta perquè aquestes persones amb SPW desenvolupin uns bons hàbits d'alimentació i d'activitat física des de petits.

6.2. Tècniques d'alimentació

L'alimentació es realitzarà cada tres hores , vuit vegades al dia i la seva durada pot ser d'uns trenta minuts. Es pot utilitzar un despertador durant la nit ja que el nadó pot no plorar encara que tingui gana.

Habitualment són necessàries tècniques especials d'alimentació com:

- **Posició**

Els nadons amb síndrome de Prader-Willi (PWS) presenten diferents graus d'hipotonia (to muscular baix). Això fa que els sigui difícil mantenir una bona posició per alimentar-se.

Per poder alimentar-los mantindrem al bebè a la falda de manera que tinguem les mans lliures, una per subjectar la tetina, el mugró o el biberó, i l'altre per estimular la cara del bebè o ajudar-los a tancar els llavis o empassar. Es pot aconseguir aquesta posició utilitzant un coixí o recolzant el braç sobre un braç de cadira. També es poden utilitzar coixins especials de suport a l'alimentació disponibles per reposar al bebè de manera que estigui davant nostre. (Figura 8)

Figura 8. **Posició del bebè**. (Font: El Síndrome de Prader-Willi: Guia para falilias y profesionales. Anexo III,1999)

- **Preparació**

Abans d'introduir la tetina del mugró o el biberó a la boca del bebè, cal estimular els llavis i la llengua. Farem servir el dit per tocar o acariciar suaument la llengua del bebè, acariciar-lo, després tocar-li les galtes i després al voltant dels llavis. Farem una pressió ferma però suau, en lloc de massa suau, ja que pot fer pessigolles en lloc d'estimular la succió. Podem utilitzar un mànec de cullera o un raspall de dents suau per introduir diferents sensacions. Finalment, acariciarem la llengua del bebè d'enrere cap endavant amb moviments suaus i rítmics; això pot ajudar a establir el ritme de succió. Com a mínim, el bebè ja hauria d'estar ben despert!

- **Maneig del biberó i ús dels dits**

Per alimentar al bebè amb biberó cal subjectar el biberó entre el polze i dit índex de la mà dreta. El dit mig toca la galta esquerra del bebè mentre que el costat de l'ungla del dit anular i el dit petit toca la galta dreta. S'ha de col·locar la tetina al centre de la llengua i controlar que la tetina es mantingui en aquesta posició tocant-la amb el dit índex. (Figura 9)

Figura 9. **Com utilitzar el biberó**. (Font: El Síndrome de Prader-Willi: Guia para falilias y profesionales. Anexo III,1999)

Si el vostre bebè es cansa fàcilment, pot ajudar a augmentar lleugerament el flux de llet tallant una forma de creu a la part superior de la tetina.

Si el vostre nadó xucla però no empassa, acaricieu-lo suaument des de sota de la barbeta fins a la part superior amb un moviment cap a baix. Amb la pràctica, això es pot combinar amb estimular la succió mitjançant la pressió de les galtes, col·locant els dits a les galtes mitjanes i exercint una pressió suau, acariciant-les des de les galtes mitjanes fins als llavis.

- **Moviment de vaivé del biberó**

El dit mig, anular i petit es mouen cap a les galtes de l'infant. Llavors la tetina es retira permetent que es formi un espai a la boca. El cicle dura de dos a tres segons. La forma de la tetina redreçada es restaura introduint aire en el biberó per incrementar la pressió interna. Per fer això, mourem la tetina horitzontalment i la treure'm de la boca del nadó, introduint aire dins del biberó reinserint la tetina. (Figura 10)

Figura 10: **Moviments de vaivé del biberó.** (Font: El Síndrome de Prader-Willi: Guia para falilias y profesionales. Anexo III,1999)

- **Eructar**

Per poder fer que el bebè eructi l'aixecarem de la posició d'alimentació i colpejarem la seva esquena per induir el rot. (Figura 11). Si el bebè no rota en posició vertical l'inclinarem lleugerament uns 30 graus de la vertical. Repetirem aquesta tècnica varies vegades durant el període de l'alimentació.

Figura 11: **Posició per eructar.** (Font: Natalia Vidoz. Trucos para ayudar a eructar al bebé, 2014.

6.3. Com conservar la llet materna

- **Temps d'emmagatzematge**

Calostro: a temperatura ambient (27-32 ºC) 12 hores.

Llet madura:

- A temperatura ambient
  - · 15 ºC: 24 hores.
  - · 19-22 ºC: 10 hores.
  - · 25 ºC: 4 a 6 hores.
  - · 30-38 ºC: 4 hores.
- Refrigerada (en nevera) entre 0 i 4 ºC: 8 dies.
- Congelada:
  - · En un congelador dins de la mateixa nevera: 2 setmanes.

· En un congelador que és part de la nevera, però amb portes separades (tipus combi): 3-4 mesos (perquè la temperatura varia quan la porta s'obre amb certa freqüència).

· En un congelador separat, tipus comercial, amb temperatura constant de -19 ºC: 6 mesos o més.

- **Tipus d'envàs**

La llet materna que s'ha extret amb un tirallets s'ha d'emmagatzemar sempre en envasos destinats per a ús alimentari. Els millors envasos per congelació són els de vidre que, per ser menys porosos, ofereixen la millor protecció. La segona opció serien els envasos de plàstic dur transparent (policarbonat) i, en tercer lloc, els de plàstic dur translúcid (polipropilè). Una altra opció són les bosses de plàstic especialment comercialitzades per emmagatzemar llet materna.

- **Neteja dels envasos**

És convenient netejar-los amb aigua calenta i sabó, aclarir bé i assecar, abans d'utilitzar. Es pot utilitzar el rentaplats.

- **Com descongelar i escalfar la llet extreta**

A l'hora de descongelar la llet hi ha diverses alternatives: l'ideal és que es faci lentament deixant-la en la nevera, però aquest procés requereix de diverses hores, per tant una altre alternativa es col·locar el recipient sota l'aigua de l'aixeta o immers en aigua calenta si no disposa de tant de temps. No obstant això, no és adequat descongelar al microones o directament al foc. Un cop descongelada la llet es pot conservar fins a 24 hores a la nevera.

- **Olor a ranci**

Algunes mares poden notar que la seva llet té una olor a ranci al descongelar-la. Això es deu a l'acció de la lipasa. Per evitar-ho, es pot escaldar la llet abans de congelar-la, aquest procés consisteix en escalfar la llet dins d'un recipient fins a observar que es comença a formar "escuma" per les vores del recipient, i després deixar refredar per posteriorment congelar. Un cop que té olor a ranci no es pot fer res per eliminar-lo. No hi ha evidència de que aquesta llet rància sigui perjudicial per el nadó, però la majoria la rebutgen.

6.4. Com preparar un biberó

- Per començar, les mans ben netes.
- No cal esterilitzar biberons i les tetines abans de cada ús, és suficient amb el rentat amb aigua i sabó.
- Escalfar, sense arribar a bullir, aigua mineral apta per al consum infantil (baixa en sodi). Es desaconsella l'ús de forns microones (algunes zones de la llet poden sobreescalfar i cremar al nadó)
- Abocar al biberó la quantitat d'aigua necessària, i afegir després un "cassó" ras de llet en pols per cada 30 ml d'aigua (per exemple, 60 ml d'aigua afegir-hi dos "gotets", 90 ml d'aigua afegir 3 gotets, i així successivament).
- Agitar suaument perquè es dissolgui bé la barreja i no quedin grumolls.
- Provar la temperatura en el dors de la nostra canell : ha d'estar tèbia, sense cremar.
- La llet s'ha de preparar just abans de la presa; si sortim de casa, es pot mantenir en un termos l'aigua calenta, i afegir la llet en pols en el moment en què es vagi a consumir.
- Tot resta de llet després de la presa ha de rebutjar-se.

6.5. Recomanacions en l'alimentació

- La dieta serà específica per a cada persona, encara que en general es recomana una dieta equilibrada i controlada en aportació d'energia (calories).
- La quantitat de calories diàries anirà en funció de la seva edat, pes i alçada, vigilant sempre que l'aportació de vitamines, minerals i altres agents essencials sigui l'oportú.

- Els cereals, llegums i patates poden mantenir-se en la dieta, ja que aporten hidrats de carboni, però és important vigilar la seva manera de preparació i quantitat.
- Carn, ous i peixos: son imprescindibles en l'alimentació. Però cal tenir en compte algunes pautes. En relació a la carn, incloure en la dieta les que siguin més magres (pollastre, gall dindi i conill), intentant reduir el consum de carns vermelles a un cop per setmana. Pel que fa al peix, és preferible incloure peix blanc, com lluç, llenguado. Tot i que pot consumir-se peix blau un cop per setmana, si tenim en compte que el seu consum aporta àcids grassos essencials. En general és interessant consumir peix en 3 o 4 racions setmanalment. També poden consumir ous, preferiblement cuits o passats per aigua.
- Embotits: els embotits grassos han de consumir-se només ocasionalment, ja que aporten gran quantitat d'àcids grassos saturats, colesterol i sodi. Entre els embotits seria una adequada elecció el pernil serrà (sense greix) i l'embotit de pollastre i gall dindi. Cal no oblidar que és important evitar el consum excessiu de greixos en general. En aquest sentit cal tenir en compte que les pipes o les nous formen part d'aquest grup d'aliments grassos. No obstant això, poden emprar els greixos d'origen vegetal, com l'oli d'oliva que és ric en àcids grassos essencials
- Verdures i hortalisses: S'han de consumir diàriament crues o cuites, ja que aporten vitamines i minerals i escassa aportació calòrica, es poden utilitzar acompanyant a altres aliments per donar-li volum als plats.
- Fruites: cal intentar que les consumeixin sense pelar, per l'aportació de fibra que això suposa i evita les deshidratades o els almívars (prunes, panses...) perquè tenen un elevat contingut en calories. Les fruites son riques en hidrats de carboni simples amb la qual cosa reduirem el consum a dues peces al dia, preferentment fruita fresca i, una d'elles rica en vitamina C (maduixes, taronja, mandarina, kiwi) . Al final del dinar i del sopar són molt útils per facilitar l'assimilació de molts dels nutrients. També són una molt bona alternativa per esmorzar, l'àpat de mig matí i el berenar i com a ingredients en amanides o plats principals.
- Lactis: són essencials per al desenvolupament i el creixement i rics en calci, però també en greix, depenent del producte lacti (llet, formatge i iogurt) per això és important que siguin desnatats o semidesnatats i de vegades enriquits amb calci. Malgrat les seves bondats, el consum de lactis s'ha de limitar a 3 o 4 racions al dia, segons l'edat de la persona.

Com a norma general, la dieta habitual ha de ser, com a la resta de la família, estàndard, 50% hidrats de carboni, 30% greixos i 20% proteïnes. A més, hem ser curosos en l'elaboració dels aliments, evitant els fregits i el consum de gelats, llaminadures, xocolata, sucs, brioixeria industrial, caramels, melmelada, crema, flam, etc. que són aliments amb poc valor nutricional i amb gran aportació calòrica.

6.6. Estratègies per controlar la ingesta d'aliments

Amb l'estricte control del menjar no es tracta únicament d'evitar el guany de pes, sinó també d'evitar l'ansietat, l'estat de nerviosisme i l'angoixa que els produeix generar expectatives sobre la possible consecució d'aliments.

No tothom amb la SPW té els mateixos problemes al voltant dels aliments. Tanmateix, la majoria té el menjar com un dels seus principals interessos a la vida. Alguns no robarien mai menjar a les botigues ni a altres persones; alguns malauradament ho faran. Alguns són capaços de preparar els seus propis àpats amb poca o cap supervisió; però a altres, el temps dedicat a la cuina és el moment de menjar tant com poden.

Una gran part de les dificultats en l'autonomia funcional d'aquestes persones són conseqüència d'aquesta incapacitat d'autocontrol.

A continuació es suggereixen algunes estratègies relacionades amb el comportament davant el menjar que poden ser útils a l'hora de controlar la ingesta excessiva de menjar a persones amb SPW:

- Fer una dieta única per a tota la família i evitar la ingesta d'aliments superflus. La família ha d'adaptar-se als canvis alimentaris que se li plantegen. Ja que és molt difícil per a les persones amb SPW veure als altres gaudir d'aliments que ell no pot menjar.
- Es poden utilitzar aliments sense calories per fer passar la gana i la necessitat de picar; es poden prendre lliurement: infusions sense sucre, brous desgreixats, begudes sense sucre (light) i verdures crues o cuites sense sucre i sense oli.
- Explorar i identificar les possibles fonts d'aliments a les que pot accedir: neveres, armaris de rebost, familiars, veïns, quioscos o supermercats.
- Limitar l'accés al menjar tant al domicili com fora d'ell. Per aconseguir-ho pot ser útil:
    - Portar un registre dels aliments que hi ha a casa i fer-ho saber.
    - Tancar amb clau o fer que sigui "d'accés limitat" (el segon pas podria ajudar al seu autocontrol) l'accés a la cuina i el rebost.

- Posar cadenats o alarmes a la nevera o al congelador.
- Mantingueu les eines emmagatzemades de forma segura, ja que les poden utilitzar per forçar els panys.
- Tenir els cubells d'escombraries tancats amb clau.
- Ajudar-los a entendre l'important que és que tinguin una dieta baixa en calories i no s'engreixin.
- Intentar que altres no mengin davant la persona amb SPW
- No portar a la persona a comprar menjar amb nosaltres. Per a molts nens, pot no ser un problema, mentre que per a altres, les temptacions seran massa grans i és probable que hi hagi rabietes per això és millor realitzar les compres de menjar sense ells.
- No deixar diners al seu abast (controlar les bosses).
- Demanar la cooperació de familiars, veïns, mestres i amics, parlant-los del problema que tenen i del control alimentari que requereixen.
- Aconsellar als familiars que els seus regals i incentius no siguin llaminadures, aliments o diners, la qual cosa els permetrà l'accés als aliments.

- Controlar l'acte del menjar:
  - No suggerir al nen o adult moltes opcions de menú, potser sigui millor presentar un menú únic per a tota la família.
  - Planificar els menús amb antelació i utilitzar sistemes de cocció que no precisin tot just greix (forn, vapor, papillota ...). La dieta mediterrània és el millor exemple d'alimentació saludable: oli d'oliva, peix, llegums, cereals, fruites, verdures, iogurt, fruits secs ...
  - Estructurar uns horaris de menjar fixos i evitar la ingesta de menjars fora d'ells.
  - Evitar picar en la seva presència.
  - Pesar les porcions de forma habitual.
  - Cuinar quantitats adequades per evitar sobres.
  - Evitar realitzar la ingesta amb altres distraccions com veure la televisió, utilitzar tabletes i mòbils. Els adults hem de donar un bon exemple.
  - Guardar els aliments i condiments un cop utilitzats en la preparació d'un àpat.

- Procurar no posar plats al centre de la taula perquè cada un es serveixi el que vulgui, és millor portar els plats ja plens des de la cuina.
- Servir el menjar de tota la família a la cuina i treure'l a la vegada.
- No servir aperitius ni entrants a la taula abans del menjar.
- Recollir la taula només acabar de menjar.
- Llençar les escombraries amb les deixalles d'aliments de seguida es pugui.

- Un cop a taula:
  - Fer beure un o dos gots d'aigua abans d'iniciar els àpats.
  - Començar els àpats per la fruita.
  - Acompanyar tots els àpats d'amanida.
  - La beguda més adequada és l'aigua, i en cas d'utilitzar sucs, diluir amb aigua per disminuir el seu contingut energètic.
  - Utilitzar plats i gots més petits, per donar la sensació de ració més gran.
  - Tallar el menjar en trossos petits.
  - Utilitzar pa integral i si pot ser torrat.
  - Treure el pa sense tallar i amb un ganivet exclusiu per fer llesques segons es necessitin.
  - Si a l'afectat li agrada repetir, servir en un primer temps la meitat de la ració.
  - Insistir en una correcta masticació dels aliments. Mastegar a poc a poc i sense presses.

6.6.1. A l'escola

- Proporcioneu dinars des de casa (dinar de carmanyola), ja que els dinars a l'escola seran massa rics en calories.

- Comuniqueu-vos amb l'escola i el personal de l'escola bressol sobre les restriccions alimentàries per:
    - Assegureu-vos que la llar d'infants o l'escola del vostre fill sàpiga tot sobre PWS i sobre la necessitat de mantenir el menjar fora de la vista. És poc probable que el vostre fill sigui l'únic que tingui una dieta especial; pot haver-hi altres persones amb al·lèrgies, diabetis, intolerància alimentària, etc. .
    - Algunes escoles i guarderies permeten als nens portar pastissos els seus aniversaris. Si això passa a la vostra escola, feu prèviament gestions amb l'escola sobre com voleu gestionar-ho. Molts pares consideren útil que se'ls avisi amb antelació, de manera que aquell dia se'ls pugui donar menys postres o sopar (o menjar amb menys calories) a casa.
    - Informeu al personal de l'escola sobre la necessitat de supervisar al nen per assegurar-vos que no pren aliments d'altres nens.
- Utilitzeu recompenses no alimentaries.
- Informeu als companys i amics sobre el trastorn.

6.6.2. Celebracions i esdeveniments socials relacionats amb el menjar

A mesura que el vostre fill creixi i passi més temps fora de casa, haureu de plantejar-vos com gestionar aquestes activitats quan no estigueu presents per supervisar o quan estigueu en un entorn carregat d'aliments amb el vostre fill.

Tenir en compte les necessitats de les persones amb SPW en esdeveniments relacionats amb el menjar no és diferent a atendre persones amb al·lèrgies o intoleràncies alimentàries.

No cal evitar anar a menjar als restaurants, assistir a festes i trobades socials si es planeja amb antelació. En aquestes situacions es aconsellable, ja que pot ser eficaç, assajar o jugar a rols de situacions alimentàries perquè la persona amb SPW sàpiga exactament el que se li permet i el que no. Per descomptat, és més útil si s'han tingut en compte les seves necessitats; encoratgeu els altres a evitar esdeveniments d'estil bufet i a mantenir el menjar fora de la vista. També seria interessant si es poguessin fer celebracions alternatives sense menjar ja que seria un gran alleujament per a les persones amb SPW i les seves famílies.

6.6.2.1. Festes d'aniversari

Els aniversaris i les festes són importants per a tots els nens i els nens amb SPW no són diferents. Si sou l'amfitrió, és més fàcil proporcionar opcions saludables i amb menys calories.

Si el vostre fill va a la festa d'una altra persona, assegureu-vos que l'amfitrió o l'amfitriona coneguin per endavant els requisits dietètics del vostre fill i demaneu-li si es podria adaptar una mica a les seves necessitats. També podeu oferir-vos per ajuda a la festa, això us permetrà supervisar i gestionar la ingesta d'aliments del vostre fill. Cada família haurà de buscar la estratègia que millor li funcioni. Per exemple:

- Berenar abans i anar a la festa més tard quan els altres nens ja hagin menjat
- Portar el seu propi berenar
- Pactar el que pot menjar i el que no i les quantitats.

6.6.2.2. Festes de Nadal

Les festes de Nadal són típicament festes de menjar i pot ser un moment d'estrès per a les famílies amb nens o adults amb SPW, però amb una bona planificació és possible que siguin uns dies de festa feliços per a tothom.

Aquí teniu una sèrie de recomanacions que us poden ajudar a aconseguir-ho:

- Si us heu d'ajuntar amb la família o amics es important planificar-ho amb temps i comunicar la importància sobre el control dels aliments amb tots els involucrats. Assegureu-vos que tots els assistents coneguin les "Regles de compromís" i acceptin cooperar.
- Si el vostre fill té l'edat suficient, no estaria malament poder assajar les "regles" abans que el dia especial arribi i poder arribar a un acord mutu sobre el que se li permetrà menjar.
- Estaria bé sol·licitar que l'àvia i altres familiars amaguin articles temptadors durant la seva visita i demanar-los que discretament consultin amb vosaltres abans d'oferir al vostre alguna cosa.
- Repassar amb anticipació amb l'amfitrió/na o la família el pla per controlar l'accessibilitat als aliments. Això ajudarà a evitar que el vostre fill sigui assegut prop de quantitats excessives de menjar, pa, o condiments. Moltes persones no tenen en compte la quantitat de calories que els nens poden consumir amb els extres - sucre, mantega, salsa de tomàquet, etc.

- Després de dinar, quan tots estiguin entretinguts fent la sobretaula, verifiqueu que els aliments es guardin o, si es deixen fora, que algú sigui responsable de la custòdia d'aquests.

Penseu que si cediu ni que sigui una vegada, implicarà diverses batalles més endavant. La consistència és la clau.

Per descomptat, cada família ha de jutjar la seva pròpia situació basada en el comportament compulsiu del seu fill relacionat amb la recerca o robatori d'aliments i les seves pròpies regulacions sobre els superflus.

6.6.2.3. Al restaurant

Alguns consells que poden servir-vos:

- Acordeu amb un parell de setmanes d'antelació que es rebaixaran una mica les calories diàries per menjar més en la sortida al restaurant.
- Acordeu les quantitats petites i el tipus de menjar que pot menjar aquest dia al restaurant.
- Recordeu-li que si no hi ha begudes "light", l'opció és aigua.
- Recordeu-li que només es demanaran 2 plats. Es molt recomanable demanar-li que identifiqui en el menú els àpats més saludables i lloeu la seva elecció, sempre que siguin aquests mateixos plats saludables els que demanin.

6.7. Estratègies per gestionar els comportaments alimentaris

Els problemes de comportament difereixen entre individus amb SPW. Fins ara, ningú no ha pogut explicar les raons d'aquestes diferències en el comportament alimentari, per exemple, si es deu a diferents nivells de danys a l'hipotàlem o a diferents influències socials, culturals i familiars. El que és cert és que tots requeriran un cert nivell de suport. No hi ha dubte que el menjar pot ser un factor que contribueix als problemes de comportament.

La gran majoria de persones amb SPW mostren comportaments alimentaris excessius, com ara robar aliments, robar diners per comprar menjar, prendre menjar d'altres persones, trencar panys als armaris, etc. Sovint mostren una capacitat extraordinària per trobar menjar i, just quan creieu que era segur sortir de l'habitació uns instants, tornareu a trobar alguna cosa que falta.

Les estratègies següents us poden ajudar a controlar els comportaments alimentaris del vostre fill:

- Publicar un horari diari que inclogui totes les activitats diàries, horaris dels menjars, exercici i activitat d'oci.
- Parleu amb el vostre fill anticipadament qualsevol canvi en la rutina.
- És important ensenyar-li bons hàbits alimentaris.
- Ensenyeu el concepte que tothom té el seu propi menjar és a dir "el meu plat", "el teu plat".
- Desenvolupar estratègies per tractar sol·licituds constants d'aliments. Seguiran preguntant si creuen que hi ha esperança.
- Elogieu els bons comportaments.
- No feu promeses que no pugueu complir. Els nens amb SPW no ho obliden!
- Poseu límits. El vostre fill amb SPW necessita els mateixos límits que establiríeu per a qualsevol altre nen.
- Establiu les regles i compliu-les. La coherència és important per a qualsevol nen.
- Un conjunt bàsic de normes i expectatives pot servir de base per construir la sensació de seguretat del vostre fill.
- Permeteu i animeu el vostre fill a fer tot el possible per si mateix i espereu del vostre fill tot el que sigui capaç de fer.

Sens dubte, el guany de pes és un avís clar que aconsegueixen menjar d'alguna forma extra. Per exemple, oferir-se per anar a per alguna cosa que demana el professor o el cuidador, o anar al bany, poden ser camins per agafar menjar d'algun lloc, fins i tot de les papereres. Si a la persona se l' enxampa agafant menjar que no deu, el pas immediatament següent serà una rebequeria. Es important no es surti amb la seva, penseu que si cediu ni que sigui una vegada, implicarà diverses batalles més endavant.

Alguns comportaments es reforcen si el resultat és que aquesta persona aconsegueix el que vol. De fet, una persona pot actuar en un ambient on sap que la seva actitud serà recompensada per altres, però no exhibirà aquesta mateixa actitud en un ambient diferent on altres es mantenen ferms. Per tant és molt important que tots aneu a una.

6.8. Estratègies per gestionar les rebequeries

Moltes rebequeries potencials es poden evitar aconseguint un ambient adequat per adaptar-se a les necessitats de cada persona amb SPW. Per exemple:

- No canviar les rutines sense avis previ.
- Relaxant les tasques o les expectatives. Per exemple, no esperar que la persona estigui a punt en cinc minuts si normalment requereix 20.
- Si la persona en qüestió li resulta complicat estar a prop de menjar, (la majoria, però no tots), cal treure el menjar de la seva vista, no permetre que altres mengin davant d'ells i, si cal, tancar la cuina amb clau.
- Assegurar-se que tots els que estan amb la persona amb SPW tenen el mateix missatge del que s'espera del seu comportament. Inclosos els afectats.
- Posar notes i fotografies en les que se li recordi que "Mantingui la calma" en possibles coses que passen al llarg del dia.
- Ajudar-los a aprendre tècniques per relaxar-se o autocontrolar-se i mantenir la calma, com respirar profundament, escoltar música, fer servir pilotes antiestrès.
- Pot resultar útil escriure una llista de coses que els pares, mares o cuidadors sàpiguen que li provoca rebequeries, i buscar formes de minimitzar-les o evitar-les.
- Potser serveixi discutir per avançat quines situacions li resulta difícils de suportar i parlar amb ell o ella de com afrontar-les

La majoria de pares i cuidadors reconeixeran signes que indiquen que començarà una rebequeria. Aquests signes varien d'una persona a una altre, de vegades poden ser petits tics nerviosos a la boca o llàgrimes que cauen per la galta, quan això passa és moment d'acabar amb la rebequeria abans que comenci:

- Distreure la seva atenció de l'objecte o situació fent o dient alguna cosa inesperada i preferiblement divertida, o parlar de qualsevol altre tema que sàpigues que li interessa.
- Lloar a la persona sobre alguna cosa que ha fet o recordar-li lo bé que va poder afrontar una altra situació similar amb anterioritat.
- Suggerir anar a un lloc més tranquil durant uns minuts per escoltar música tranquil·la o ajudar amb alguna tècnica de relaxació, especialment, si el factor que sospites és el cansament.

- No remoure la situació, ni posar idees en el seu cap dient coses del tipus "no et posis ara a cridar", o "deixa d'actuar com un nen petit". És millor no dir res o buscar una actitud de no confrontació.
- Mantenir la calma i tractar de ser flexible.

A vegades, fins i tot quan tots els esforços s'han fet per prevenir la rebequeria, aquesta pot produir-se. Les rebequeries en els nens són normalment fàcils de portar, però en els adolescents i els adults, hi ha complicacions afegides. Les rebequeries poden variar de crits continuats, fins a, en una minoria, comportament agressiu i violent. No hi ha respostes ràpides i senzilles per gestionar la rebequeria, però les següents tècniques poden ajudar a alleujar la situació:

- Canvia a la persona del lloc on s'ha produït la rebequeria o demana-li a tot el públic que estigui present que marxi (no sempre és possible).
- Fes el que puguis perquè la situació sigui segura per tots els que esteu a prop.
- Mantingues la calma, parla amb suavitat i el menys possible.
- Si pots, introdueix a algú més perquè continuï si tu ets l'objecte de la rebequeria.
- No intentis raonar o argumentar amb la persona, fins i tot si està completament equivocada.
- No cedeixis a les seves demandes.
- En casos de violència o agressivitat, si hi ha possibilitat de que es fereixi o fereixi a uns altres, pot ser necessari demanar ajuda professional.

Identificar la causa de la rebequeria pot determinar com gestionar les posteriors. Essencialment, hi ha dos tipus.

En primer lloc, la causa està en la pròpia persona. La rebequeria arriba perquè no ha aconseguit alguna cosa a la seva manera, vol desviar l'atenció d'alguna cosa que ha fet malament o que no ha fet o busca cridar l'atenció. Una vegada que s'hagi calmat, és possible parlar sobre les expectatives que tindrem del seu comportament.

La segona causa és que una cosa externa li hagi alterat: un canvi imprevist en la rutina, burles o assetjament, o una decepció. En aquest cas l'ajudarem, per que en el futur aquest tipus de casos no derivin en una rebequeria, simplement com si tractéssim de consolar a algú que ha perdut el control de la situació.

6.9. Recomanacions i estratègies per a la realització d'activitat física

Activitat física diària té molts beneficis. Ajuda al cos a cremar el greix no desitjat, millora el to muscular, ajuda a desenvolupar la resistència òssia, manté el cor sa, i augmenta la flexibilitat i la resistència. També millora l'estat d'ànim i disminueix l'estrès a través de l'alliberament d'endorfines .

Les persones amb SPW poden ser reticents a fer exercici, sobretot si no han fet exercici regularment de petits. Fer exercici pot ser un treball dur al principi. Cal aconseguir que l'exercici formi part de la seva rutina ja acceptada.

És important fer coincidir l'exercici amb la pròpia capacitat i el nivell actual d'activitat física de la persona amb SPW. Si no fa exercici i sabeu que és difícil de motivar, comenceu lentament i augmenteu la durada o la intensitat amb molta suavitat. Es pot començar fent exercici durant 10-15 minuts 3 vegades a la setmana i després augmentar el temps a 30-60 minuts, 5-6 dies a la setmana.

Les activitats físiques recomanades son: caminar diàriament, anar amb bicicleta, nedar i qualsevol activitat aeròbica de baix impacte. Aquest exercici es pot fer en sessions regulars amb ajuda de jocs de consoles, per exemple, que ens permeten fer exercici, ballar... , fer bicicleta estàtica (mentre es mira els programes de televisió preferits o s'escolta música) o anant a classes.

Parleu amb ell/a sobre la idea d'iniciar un règim d'exercicis per fer-los forts i millorar la seva forma física. Podeu suggerir-los que també voleu "posar-vos en forma". Algunes persones poden requerir petites pauses quan comencen.

Suggerir una recompensa adequada també pot ajudar a motivar-los. "Si podeu anar en bicicleta durant 10 minuts cada 3 dies a la setmana", o "si podeu passejar (nedar, ballar, anar amb bicicleta) durant 10 minuts 5 dies a la setmana, podeu tenir 15 minuts addicionals al parc (o fer alguna cosa). L'ús d'un gràfic visual per registrar el progrés i les recompenses pot ser molt motivador.

La competitivitat pot ser una eina molt positiva. És molt més encoratjador si participeu en l'exercici, és a dir, caminar amb la persona amb SPW o competir amb els seus esforços, per exemple en una cinta de córrer. Fer que la persona amb SPW competeixi amb si mateixa per intentar fer-ho "tan bé" o "millor que" la sessió d'exercici anterior, o bé "superar el rellotge" és una altra manera de fomentar l'exercici.

La perseverança és essencial! Això vol dir que el vostre estímul i el vostre suport perquè la persona amb SPW faci exercici ha de ser continu.

Es molt important elogiar-los per l'esforç i la realització de l'exercici.

Quadre d'activitats i despesa de calories associada	
Exercici	**Kcal cremades en 30 minuts d'activitat**
Nedar	270
Caminar ràpid	150
Caminar moderadament	120
Patinar	240
Anar amb bicicleta (velocitat moderada)	200
Bicicleta estàtica	170
Ioga	140
Córrer	240
Dansa aeròbica moderada	170
Ballar	150
Treballs domèstics lleugers	80

7.RESULTATS

Es van entrevistar 30 famílies de pacients de entre 9 mesos a 29 anys d'edat per tal de conèixer els seus hàbits alimentaris i de conducta. L'enquesta es va enviar a través de l'Associació Catalana via enquestes de Google per tal que arribes a un major nombre de famílies amb familiars afectats amb la síndrome . L'enquesta i els resultats es troben en l'apartat d'annexos.

De un total de 30 pacients el 60% són del sexe femení i el 40% són del sexe masculí. (Resposta 2).

La gran majoria van tenir un diagnòstic precoç (Resposta 3). Aquest fet és molt important, ja que detectar la malaltia a temps pot ajudar a que es comenci abans amb el tractament i per tant millorar la qualitat de vida del pacient abans.

El 76.7% tenen alteració genètica de deleció, el 13% de disomia uniparental materna, menys del 10% defecte d'imprinting i la resta no es sap. (Resposta 4)

El 96. 7 % no coneixia la malaltia (Resposta 5), aquest percentatge és molt alt, això ens indica que és una malaltia poc coneguda per la societat i per tant és molt important poder fer difusió i seguir estudiant sobre la síndrome per tal que la qualitat de vida i la seva supervivència cada vegada siguin més elevades.

Pel que fa a la repercussió en la família el tenir un fill amb SPW hi ha opinions de tot tipus però per la gran majoria va suposar un canvi molt gran en la seva vida i un impacte emocional molt fort perquè molts no coneixien aquesta malaltia i necessitaven molt assessorament i suport. Aquest suport moltes famílies el van trobar a l'Associació Catalana del SPW . (Resposta 6)

Si comparem les entrevistes realitzades als professionals i els resultats obtinguts amb les respostes dels familiar d'afectats per el SPW a les enquestes, els símptomes que més preocupen a les famílies i als especialistes, pel que fa a la qualitat de vida dels afectats per aquest síndrome, és la hiperfàgia i les alteracions conductuals. (Resposta 7) Que són els mateixos que creuen que afecten més a la seva qualitat de vida com a cuidador. (Resposta 8)

Tots han estat tractats amb GH (Resposta 15). Només un 3,3% té Diabetis Mellitus tipus 2, a més, el 73,3% no presenta obesitat i la resta si (26,7%). Són percentatges força baixos, això pot voler dir que el tractaments funcionen. (Respostes 9 i 10)

Pel que fa a la seguretat alimentària, de les 30 famílies enquestades només 6 han hagut de tancar amb clau o la cuina o la nevera o qualsevol armari on es pugui emmagatzemar menjar, les altres o no prenen cap mesura o seguint una bona dieta aconsegueixen controlar la constant necessitat de menjar. (Resposta 11)

Tot i que no hi ha una medicació específica per controlar la hiperfàgia si que existeixen diferents tractaments, dels quals un 10% dels afectats segueixen. (Respostes 13 i 14)

Tots segueixen una dieta hipocalòrica i saludable. Més de la meitat mengen 5 cops al dia i només el 63,3% demana repetir a vegades, la resta mai (36,7%). El 93,3% no pica entre hores. (Respostes 12, 16, 17, 18)

Pel que fa a la forma de cuinar els aliments mai fan fregits. El mètode de cocció més utilitzat es la planxa seguit del forn i els bullits. (Resposta 19)

Tots mengen verdura tots els dies de la setmana (Respostes 20 i 21). El 96,7% menja fruita tots els dies de la setmana (Respostes 22 i 23) . La 80% beu habitualment aigua, molt pocs prenen begudes com Coca Cola o sucs. (Resposta 24)

Més de la meitat, concretament el 76,7% té incorporat en la seva rutina l'activitat física. L'activitat que més fan es nadar (18 pacients), caminar, ballar, anar amb bici... Fan esports 1 o 2 vegades a la setmana la gran majoria, tot i que intenten fer alguna activitat física cada dia, com pot ser caminar. (Respostes 25 i 26).

La majoria de famílies, el 80%, fa un únic menú per a tota la família. (Resposta 27)

La meitat (50%) té una conducta molt bona o bona quan va a restaurants , festes d'aniversari o actes familiars, i l'altre 50% es comporta regular o malament, ja que la majoria sol voler més menjar. (Respostes 28 i 29)

8. CONCLUSIONS

Dur a terme aquest treball no ha estat fàcil, degut a la pandèmia que estem patint, però l'experiència ha estat molt enriquidora i, sens dubte, ha valgut la pena.

Després d'haver entrevistat 30 famílies amb nens o adults amb SPW, a diferents especialistes, haver consultat multitud d'articles científics i llegit molta literatura sobre el tema he arribat a un seguit de conclusions. Algunes ja eren esperades però altres realment m'han sorprès ja que amb el poc coneixement que tenia del tema la meva visió del SPW era una mica diferent.

Jo creia que totes les persones amb SPW eren obsesses, però la realitat no és així. Gràcies al meu treball de recerca he pogut observar que, a dia d'avui, molts d'ells no tenen obesitat, en part, gràcies a la gestió de l'entorn alimentari que fan les famílies per garantir un bon compliment de la dieta i al tractament amb GH. Això es veu reflectit en el resultat de les enquestes ja que un considerable percentatge de participants estan fent les coses molt bé perquè han incorporat en la seva rutina l'activitat física i tots segueixen una dieta hipocalòrica i saludable. Per tant es pot dir que el tractament funciona.

Després d'interpretar els resultats de les enquestes crec que la guia que he fet els pot ser de gran utilitat.

Aquesta guia permetrà a les famílies i cuidadors de nens i adults amb SPW tenir una eina més, que els ajudarà a gestionar certes situacions del dia a dia per tal de poder seguir una bona dieta, adquirir uns bons hàbits alimentaris i tenir una rutina d'activitat física saludable per intentar prevenir l'obesitat i les complicacions de salut que es deriven.

Una altre de les coses que m'ha sorprès es que quan parlem de malaltia minoritària normalment s'associa a poca investigació i pocs recursos però en el cas del SPW tot hi ser una malaltia minoritària i poc coneguda per la societat, ja s'han realitzat nombrosos estudis sobre ella en tot el món. I encara que anem pel bon camí, queda molt per recórrer i per investigar.

Fruit d'aquesta investigació científica, s'han aconseguit grans avenços, amb la teràpia hormonal amb Hormona del creixement. El tractament amb GH ha suposat un avenç important, es pot dir que hi ha hagut un abans i un després en l'evolució d'aquesta malaltia, al millorar el creixement, la composició corporal i la capacitat física d'aquestes persones. Les famílies tenen moltes esperances en aquests treballs d'investigació, ja que tant de bo algun dia aconsegueixin un tractament efectiu per la Hiperfàgia.

Les persones amb SPW sempre hauran de controlar el que mengen, però en realitat si parlem d'alimentació no serà molt diferent a la de una persona sana. En els dos casos l'aconsellable és seguir una dieta mediterrània però en el cas de les persones amb SPW la seva dieta serà més baixa en energia ja que presenten una taxa metabòlica més baixa i per tan necessiten menys energia, entre un 20 i un 30% menys, que una persona de la mateixa edat, alçada i sexe.

Finalment, dir que després d'exposar totes les conclusions considero que tots els objectius marcats des d'un començament han estat assolits. El treball de recerca m'ha servit per aprendre molt sobre el SPW especialment en nutrició i conducta .

9. BIBLIOGRAFIA

ACSPW. (2020, 1 septiembre). Hormona de Crecimiento y SPW [Vídeo]. YouTube. https://www.youtube.com/watch?v=cjg7Vsf9_7Q

Associació Síndrome Prader Willi Andalusia. (S. F.). Manual per famílies de persones afectades per la Síndrome Prader Willi. http://www.aespw.org/export/sites/aespw/.content/Documentos/guianadalucia.pdf

Benabarre, N. J. (2015, 28 febrero). La enfermedad rara de los mil Síntomas. EL PAÍS. 25 julio, 2020. https://elpais.com/elpais/2015/02/26/ciencia/1424956819_445129.html

Brantuas, A. (s. F.). Síndrome Prader-Willi guia escolar (1a ed., Vol. 1) [Llibre electrònic]. https://www.praderwillicat.org/wp-content/uploads/2019/11/GUIA-ESCOLAR-SPW-2019.pdf

Caixàs y Pedragós, A. (2013, 2 mayo). Depósito Digital de la Universidad de Barcelona: Síndrome de Prader-Willi como modelo de obesidad: Ghrelina, péptido YY, adiponectina y Parámetros inflamatorios. Recuperación 23 marzo, 2020, de http://diposit.ub.edu/dspace/handle/2445/36543

Calzada Leon, R. (2019, 14 febrero). Instituto Nacional de Pediatría: Uso de la hormona de Crecimiento en pacientes con síndrome de Prader-Willi: revisión cualitativa de la bibliografía. Recuperación 23 marzo, 2020, de http://repositorio.pediatria.gob.mx:8180/handle/20.500.12103/584

Carolyn Meeks, C. (2012). RECEPTES PER EDUCAR: Vol. Part 1 (edicions medici ed.) [Llibre electrònic]. edicions medici. http://www.cofmalaga.es/wordpress/wp-content/uploads/2012/10/RECETAS-PARA-EDUCAR.pdf

Catalana Prader-Willi, A. (2019, març 20). Diagnòstic recent. Prader-Willi Catalunya. https://www.praderwillicat.org/que-es-la-sindrome-prader-willi/diagnostic-recent/

Eiholzer, U. (2006). *El síndrome de Prader-Willi*. Karger.

FAMÍLIES-. (2011). Síndrome de Prader Willi. https://praderwillimasteree.wordpress.com/category/familias/

Foundation For Prader-Willi Research. (2019, 5 enero). Growth Hormone Therapy for PWS [Vídeo]. YouTube. https://www.youtube.com/watch?v=hZAar20QOeE&feature=youtu.be

Gabau, E., Aguilera, C., Baena, N., Ruiz, A., & Guitart, M. (2019a). Enfermedades por alteraciones de la impronta genética. Síndrome de Prader-Willi y de Angelman. Enfermedades por alteraciones de la impronta genética. Síndrome de Prader-Willi y de Angelman. 15 mayo, 2020. https://www.pediatriaintegral.es/publicacion-2019-07/enfermedades-por-alteracion-de-la-impronta-genetica-sindrome-de-prader-willi-y-de-angelman/

Generalitat de Catalunya. (2016). Recomanacions per a l'alimentació en la primera infancia (de 0 a 3 anys) [Llibre electrònic]. https://scientiasalut.gencat.cat/bitstream/handle/11351/2213/recomanacions_alimentacio_primera_infancia_2016.pdf?sequence

Jaime Prado. (2020, 19 julio). TMC 06 Seguridad Alimentaria en Síndrome de Prader Willi [Vídeo]. Vimeo. https://vimeo.com/99828402

M. (2016, octubre 10). Abordaje dietético en el Síndrome de Prader-Willi. Marta Tejón Fernández. 25 julio, 2020. https://martatejondn.wordpress.com/2016/10/10/abordaje-dietetico-en-el-sindrome-de-prader-willi/

Medicos, P. (2014, 4 marzo). Síndrome de Prader-Willi. Abordaje multidisciplinar de la obesidad - Página 2 de 5. Revista Electrónica de Portales Medicos.com. 25 julio, 2020 https://www.revista-portalesmedicos.com/revista-medica/sindrome-de-prader-willi-obesidad/2/

Prader-WILLI CATALUNYA. (2018, 19 de desembre). Síndrome de Prader Willi i Escola, novembre 2018 [Vídeo]. YouTube. https://www.youtube.com/watch?v=M65RpxgK_ow

Prader-Willi Catalunya. (2019 25 abril). Vídeos de la taula rodona "Abordatge dietètic-nutricional en la SPW" (10-06-2016) [Vídeo]. Prader-Willi Catalunya. https://www.praderwillicat.org/videos-de-la-taula-rodona-abordatge-dietetico-nutricional-en-la-spw-10-06-2016/

Prader-WILLI CATALUNYA. (2019 27 juny). La Síndrome Prader-Willi [Vídeo]. YouTube. https://www.youtube.com/watch?reload=9&v=0jhre4kC5uY&feature=youtu.be

Prader-WILLI CATALUNYA. (2020, 10 març). Xerrades - [Vídeo]. Prader-Willi Catalunya. https://www.praderwillicat.org/category/families/xerrades/

Ramon-Krauel, M. (2018). Síndrome de Prader Willi (3a ed., Vol. 9). Rev Esp Endocrinol Pediatr. https://www.endocrinologiapediatrica.org/revistas/P1-E27/P1-E27-S1670-A485.pdf

Request Rejected. (2015, 9 enero). ¿Cuales son los tratamientos del síndrome de Prader-Willi (PWS miedo sobre siglas en inglés)? Recuperación 15 mayo, 2020, https://espanol.nichd.nih.gov/salud/temas/praderwilli/informacion/tratamiento

Scarone, D. S. (2016). Síndrome de Prader-Willi (SPW). SPW. 25 julio, 2020 http://tuendocrinologo.com/site/endocrinologia/enfermedades-raras/sindrome-de-prader-willi-spw.html

S. (2018, 10 de octubre). Síndrome de Prader-Willi: Una enfermedad rara relacionada con la obesidad. | Sociedad Española de Dietética y Ciencias de la Alimentación (S.E.D.C.A.). Síndrome de Prader-Willi: Una enfermedad rara relacionada con la obesidad. | Sociedad Española de Dietética y Ciencias de la Alimentación (S.E.D.C.A.). 25 julio, 2020 https://nutricion.org/sindrome-de-prader-willi-una-enfermedad-rara-ligada-a-la-obesidad/

Salut Pública de Catalunya. (2020, abril). L'ALIMENTACIÓ SALUDABLE A L'ETAPA ESCOLAR: Guia per a famílies i escoles. Agència de Salut Pública de Catalunya. https://salutpublica.gencat.cat/web/.content/minisite/aspcat/promocio_salut/alimentacio_saludable/02Publicacions/pub_alim_inf/guia_alimentacio_saludable_etapa_escolar/guia_alimentacio_etapa_escolar.pdf

Síndrome de Prader-Willi: MedlinePlus en espanyol.(S.f.).Recuperación 23 marzo, 2020, de https://medelineplus.grov/spanish/ency/article/001605.htm

Síndrome de Prader-Willi: MedlinePlus en espanyol.(S.f.).Recuperación 23 marzo, 2020, de https://medelineplus.grov/spanish/ency/article/001605.htmRequest

Rejected. (2015, 9 enero). ¿Cuáles son los tratamientos del síndrome de Prader-Willi (PWS por sus siglas en inglés)? Recuperación 15 mayo, 2020, https://espanol.nichd.nih.gov/salud/temas/praderwilli/informacion/tratamiento

Tejón Fernández, M. (2016, 10 octubre). Abordatge dietètic en la Síndrome de Prader-Willi. Marta Tejón Fernández. https://martatejondn.wordpress.com/2016/10/10/abordaje-dietetico-en-el-sindrome-de-prader-willi/

12. ANNEXES

12.1. Enquesta

Hola , sóc Marta Llonch, estudiant de 2n de Batxillerat de l'Escola Mare de Déu de la Salut de Sabadell, estic realitzant un treball de recerca sobre la Síndrome de Prader-Willi centrat en la hiperfàgia i la falta de sacietat. Agrairia molt si poguéssiu contestar el següent qüestionari, totalment anònim. Moltes gracies per dedicar uns minuts del teu temps.

Enquestes als pares i mares amb fill amb Síndrome de Prader- Willi

1. **Edat del fill/a:** _____ anys

2. **Sexe del fill/a:** M F

3. **A quina edat li van diagnosticar al teu fill/a la Síndrome de Prader-Willi:** _____

4. **Coneixies la malaltia abans de que fos diagnosticada al teu fill/a?** _____

5. **Com va repercutir a la família (pares i germans) el fet de tenir un fill amb SPW?** _____ _____ _____ _____

6. **Quin d'aquests símptomes creus que afecta més a la qualitat de vida del teu fill/a ?** (pots triar-ne més d'un amb un màxim de 3)
    - Hipotonia
    - Hiperfàgia i falta de sacietat

- Obesitat
- Hipogonadisme
- Alteracions cognitives
- Alteracions conductuals
- Baixa estatura
- Problemes de la son
- Altres: _____

7. **Quin d'aquets símptomes creus que afecta més a la teva qualitat de vida, com a cuidador?** (Pots triar-ne més d'un, màxim 3)
    - Hipotonia
    - Obesitat
    - Hipogonadisme
    - Falta de sacietat i hiperfàgia
    - Alteracions cognitives
    - Problemes de la son
    - Alteracions conductuals
    - Altres:_____

8. **Te el teu fill te Diabetis Mellitus tipus 2 ?**
    - Sí
    - No

9. **Te el teu fill obesitat?**
    - Sí
    - No

10. **Heu pres alguna mesura respecte a la constant necessitat de menjar i la falta de sacietat? Especifica quina.**

Resposta:

_____
_____
_____
_____
_____
_____
_____

11. **El teu fill /a porta alguna dieta especifica ?** Sí No
12. **Si la resposta en afirmativa explica'ns quina.**

_____
_____
_____
_____
_____
_____
_____
_____

13. **Actualment pren alguna medicació per a controlar la hiperfàgia ?**
Sí No

14. **Quina:**

_____
_____

15. **Ha estat tractat , en alguna etapa de la seva vida , amb Hormona del creixement?**

_____
_____
_____

16. **En relació a la ingesta de menjar:**

- Quant cops menja al dia?

- Demana repetir?
    - Sempre
    - Mai
    - Poques vegades
- Pica entre hores? Sí No
    - Que pica?

    _____

- Quin tipus de cocció predomina a cas a l'hora de cuinar?
    - Forn
    - Planxa
    - Bullits
    - Fregits

- Menja verdures? Sí No
    - Quants cops a la setmana?_____
- Menja fruita ? Sí No
    - Quants cops a la setmana?_____
- Beguda que pren habitualment :
    - Aigua
    - Sucs
    - Refrescos
    - Altres: _____ _____

17. **Realitza algun tipus d'activitat física?**

- Sí
    - Quina? _____
    - Quants cops a la setmana? _____

- No

18. **Prepareu un únic menú per a tota la família?**

- Sí
- No

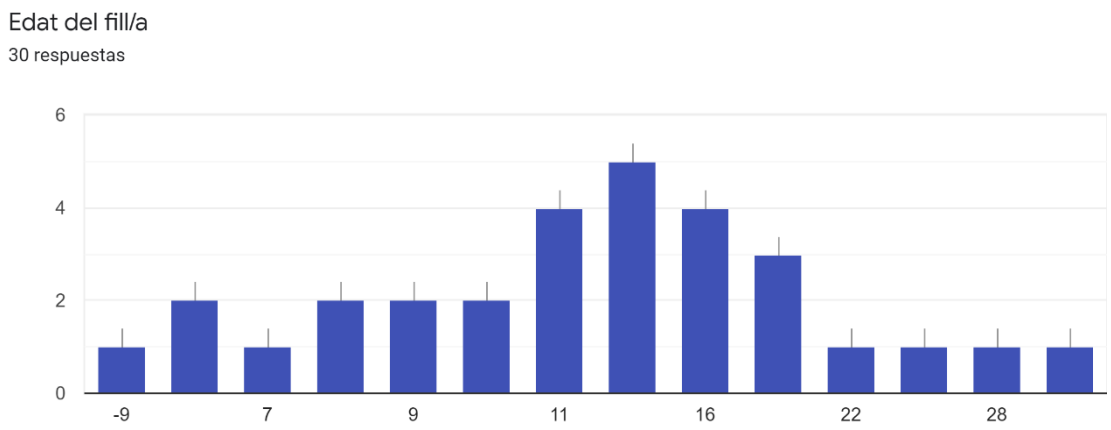
19. **Com es comporta en restaurants, festes d'aniversari, reunions familiars, etc....**

- Molt malament
- Malament
- Regular
- Bé
- Per què?

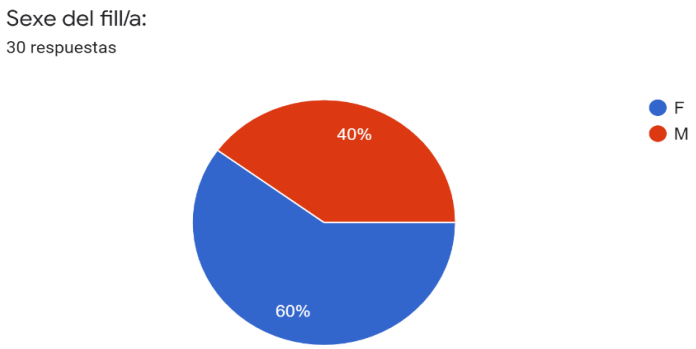
_____
_____
_____
_____
_____

12.2. Respostes

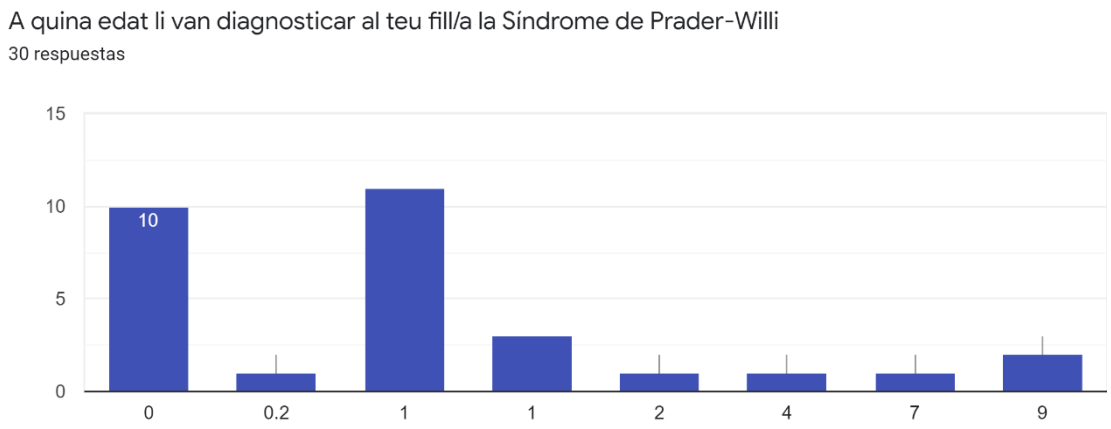
Resposta 1: Edat del fill/a



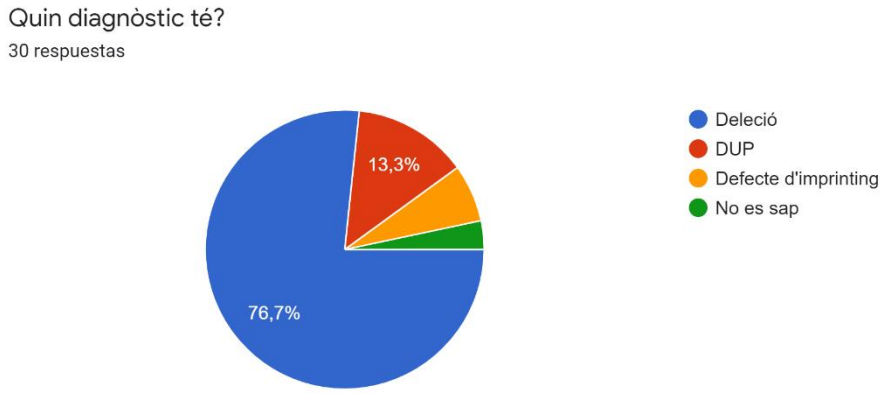
Resposta 2: Sexe del fill/a



Resposta 3: A quina edat li van diagnosticar al teu fill/a la Síndrome de Prader-Willi



Resposta 4: Quin diagnòstic té?



Resposta 5: Coneixies la malaltia abans de que fos diagnosticada al teu fill/a?

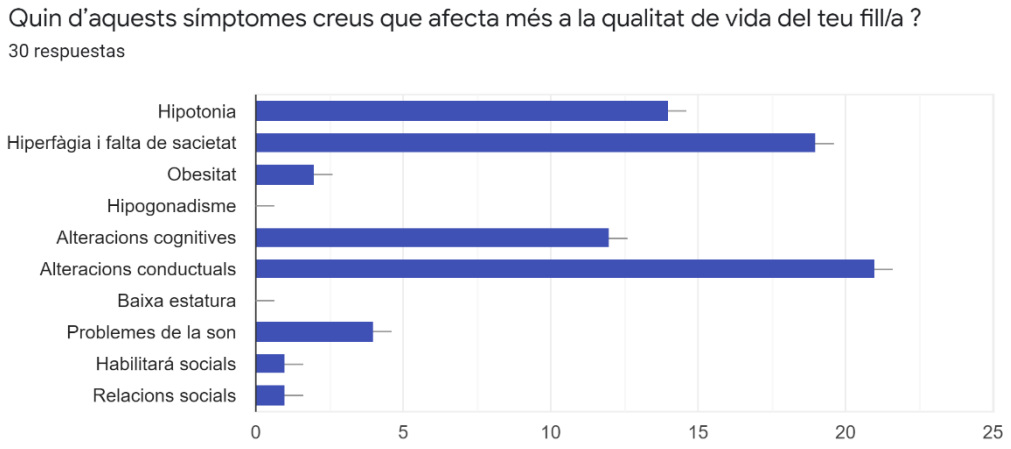
Resposta 6: Com va repercutir a la família (pares i germans) el fet de tenir un fill amb SPW?

- Amb molt d'estrès per la noticia i per la quantitat de coses que havien de fer, metges, psicomotrimitat....
- Todo, organización,trabajo,casa, escuela.....
- Afrontamiento ineficaz del padre.
- Evidentemente, negativamente. En hermanos poco. A nivel de padres cuando por fin lo asimilas, es vivir el día a día sin hacer planes a largo plazo.
- Un cambio.
- Hubo divorcio, el hermano se preocupó por entender y saber pero también hubo un poco de celos.

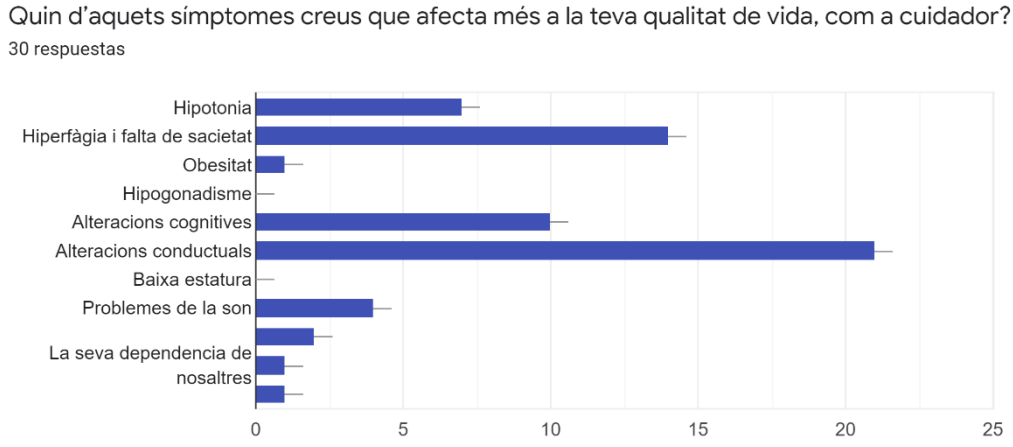
- Va ser un canvi radical. És un esdeveniment inesperat i has de tornar a començar de nou. L'impacte a nivell familiar és alt.
- Va ser la nostra primera filla, doncs un pal enorme. Ens varem de familiaritzar amb aquest síndrome, canviar rutines. Mes tard i gràcies a l'Associació varem entendre moltes mes característiques del SPW. Hem sigut uns pares (ara estic jo sola per la mort del meu marit fa 13 anys) que hem portat a la nostra filla a tot arreu. Per sort tant a la guarderia, l'escola (pública) i ara al taller ocupacional ens hem rodejat de molt bons professional que, fin i tot, ens acompanyaven a xarrades del SPW.
- Més feina, ja que tenim un altre fill.
- Un canvi de vida.
- Impacte emocional fort.
- Tot ha canviat i s'ha adequat en funció d'ell sobre tot de petit per les moltes precaucions i pors. Ara fem una vida normal, però molt pendents d'ell que estigui bé, que no es fixi massa amb el menjar, que els altres el respectin, que l'escola estigui adequada....
- En una adaptació total a la nova realitat.
- Bona pregunta però difícil de contestar...
- Es molt dur em principi ens vam enfonsar i necessitaven ajuda de psicològica.
- Ella va ser la primera filla, per tant, va ser un xoc emocional, des de la negació primer, depressió i acceptació després poc a poc. Per nosaltres els pares com també pels avis.
- Canvi en l'escala de valors, canvis en general: assumir i adaptar-se a la nova situació...
- Inicialment, va ser un cop dur, després ens vam anar adaptant.
- A nivell familiar hem reduït les relacions amb amics i família .
- Va ser un pal molt duríssim. Vam tenir que acceptar-ho quan abans millor per canviar la nostra vida per complert.
- La nostra vida va fer un gir de 360 graus, va canviar la nostra vida i vam canviar nosaltres.
- En atención personalizada al Sindrome, no tanta atención al resto de hermanos.
- Negativamente.
- Molt dur.

- Malament.
- Te cambia la vida por completo, tienes que volver aprender a ser madre.
- Dur.
- Doncs en moltíssimes coses. Organització, anticipació, d'ànims, de por, incertesa.

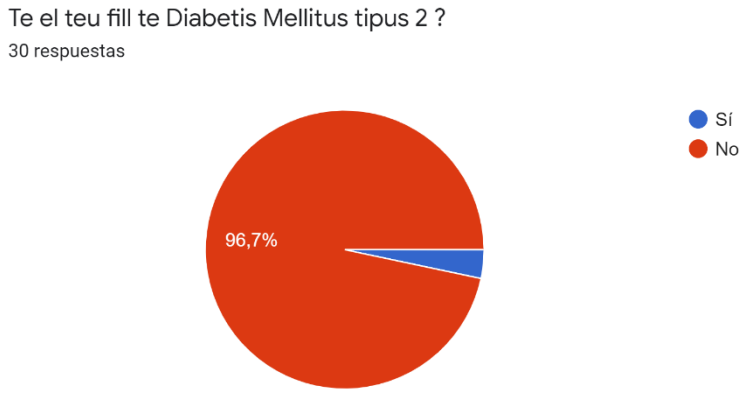
Resposta 7: Quin d'aquests símptomes creus que afecta més a la qualitat de vida del teu fill/a ?



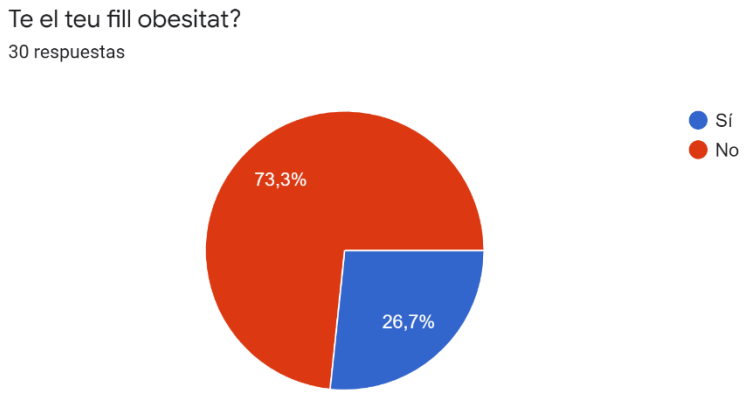
Resposta 8: Quin d'aquest símptomes creus que afecta més a la teva qualitat de vida, com a cuidador?



Resposta 9: Té el teu fill te Diabetis Mellitus tipus 2 ?



Resposta 10: Té el teu fill obesitat?



Resposta 11: Heu pres alguna mesura respecte a la constant necessitat de menjar i la falta de sacietat? Especifica quina.

- No.
- Fer 5 àpats als dies i no permetre prendre res entre hores, a part de seguir una dieta baixa en calories.
- No,se controla bastante.
- Explicarle desde bien pequeña los grupos de alimentos y tener una dieta equilibrada.
- Por suerte o por desgracia mi hija es muy retrasada. No está constantemente buscando comida. Solo se enfada cuando llega la hora. Sí es cierto que siempre llevamos algo de comida por si se enfada.

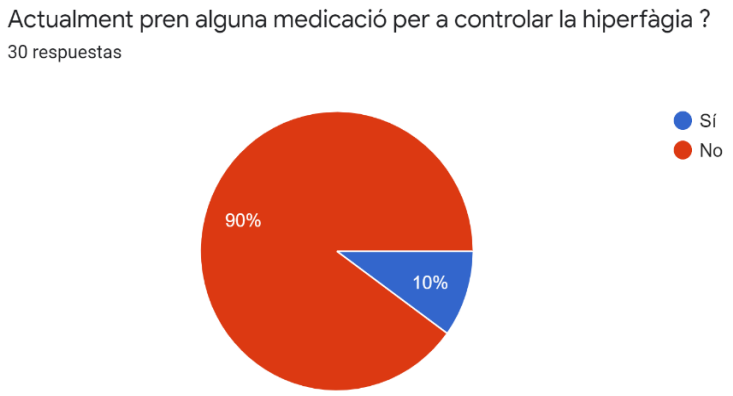
- Si hemos cerrado la puerta de la cocina para que no pueda acceder libremente, y hemos puesto horarios fijos de comidas además siempre llevamos opciones sanas en el bolso, como fruta y intentamos que tenga la mente ocupada para reducir ansiedad.
- Un control constant i molt ordre en els àpats. Procurar tenir altres activitats.
- Dons intentem que no porti diners quan surt de casa i si va a comprar donar-li els diners justos. A l'hora de àpats li posem al plat el dinar separat, així sembla que te més.
- Dieta i tancar frigorífic.
- Només es menja quan toca.
- Ordre alimentari i dieta hipocalòrica.
- Vigilem molt que no estigui mai sol a la cuina.
- Tancament de la nevera i despensa amb clau i tots controlem la quantitat de menjar sobretot davant d'ella.
- Explicar, negociar y prohibir.
- Si la cuina està tancada amb clau des de que el nen tenia 10 anys.
- El menjar a casa sempre està molt controlat, i per les nits tanquem la cuina. Però durant el dia, ella ja sap qeu no pot entrar i que els seus germanes berenen i ella no.
- Control del menjar a casa i en la mesura en què es pot, controlar el menjar de fora.
- Encara no té molt accentuada l'hiperfàgia.
- Molta formació i educació alimentària hipocalòria i una disciplina estricta en els àpats en el nucli familiar i el seu entorn.
- Controlar més els àpats i fer moltes activitats perquè no hi pensi.
- Se ha puesto llave a los alimentos en casa. Supervisión constante.
- Hábitos, solo a comer a sus horas.
- Sí, dieta i la porta de la cuina tancada amb clau.
- Cap.
- Lo único es servir a cada uno su plato sin dejarle jamás la opción de repetir.
- No menja mai entre hores.
- No.

Resposta 12: El teu fill /a porta alguna dieta específica ?

- No.
- Hipocalòrica.
- Baixa en calories, no pren llet de vaca i fer molt exercici.
- Comer poco ,nada de fritos ni dulces.
- Dieta equilibrada, sin fritos ni rebozados y ausencia de comida basura.
- No. Simplemente controlamos cantidad.
- Menja de tot, alimentació saludable (no porqueria).
- Al taller fa dieta hipocalòrica i a casa fem dinars que no portin moltes calories.
- Menjar saludable.
- Hipocalòrica.
- Si més o menys menja de tot, però procurem que menjar molt sa i quantitat justa.
- Sí. Restricció calòrica a 1300Kcal al dia.
- Sí. desayuno: bol/tassa mix leche sin lactosa + leche de avena / 1 loncha de pan sin nada.
- mediodía: 80g feculentes / 100g verdura / 30-40g porteinas / 1 fruta o 1 yogourt sin azúcar.
- merienda: bol/tassa mix leche sin lactosa + leche de avena / 1 loncha de pan sin nada o una fruta.
- cena: 80g feculentes / 100g verdura / 30-40g porteinas / 1 fruta o 1 yogourt sin azucar.
- Sí . Hipocalòrica.
- Bàsicament dieta sana.
- No segueix cap dieta en concret, però sí fem menjars hipocalòrics i poca quantitat.
- Dieta baixa en calories.
- Sí. Menja de tot però molt controlat.
- Baixa en calories.
- No, intentamos que como menos cantidad y ejercicio.

- Hipocalórica.
- Sí.

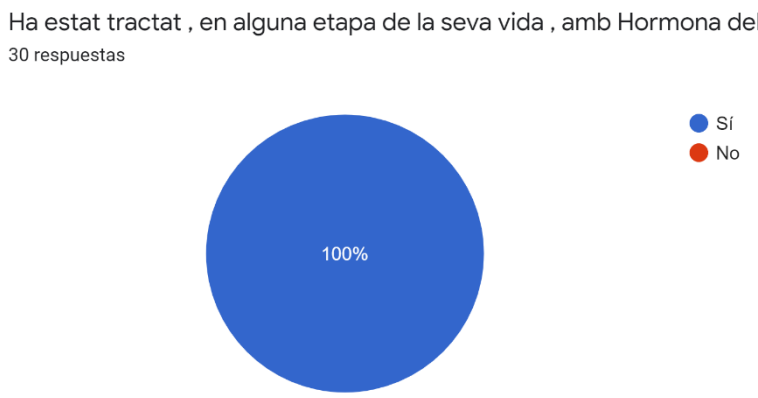
Resposta 13: Actualment pren alguna medicació per a controlar la hiperfàgia ?



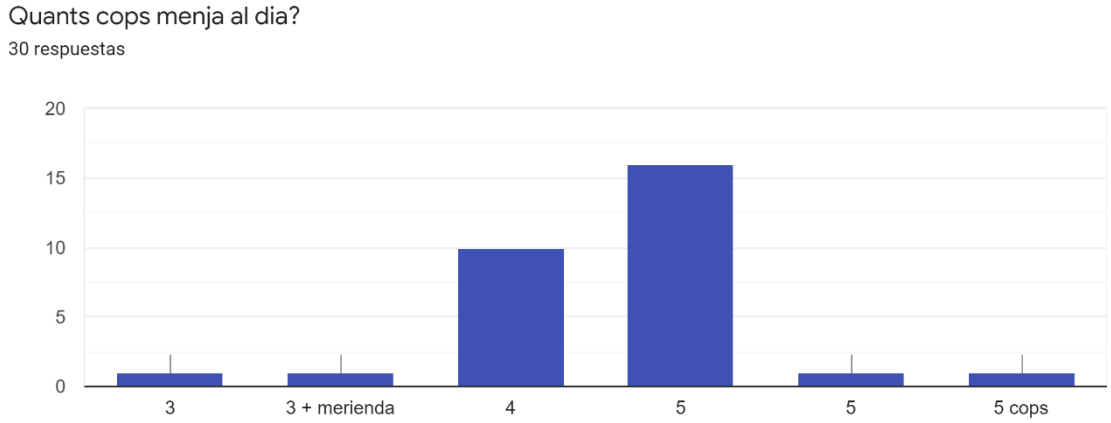
Resposta 14: Si la resposta és afirmativa explica'ns quina.

- No hi ha cap medicament que pugui controlar la hiperfàgia en la SPW.
- No.
- Hormona.
- Rubifen i Rubicrono.
- Metformina.

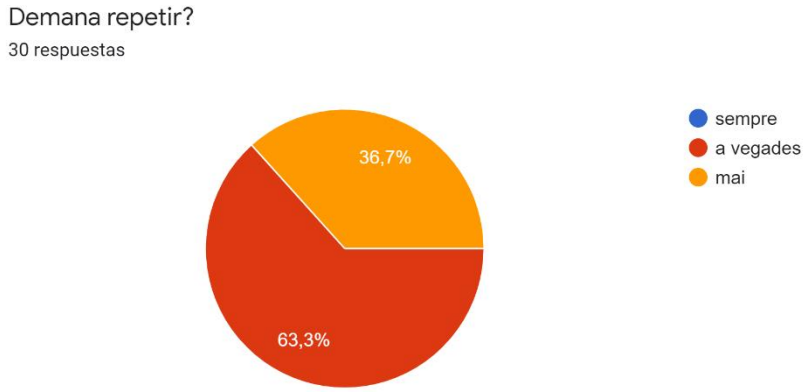
Resposta 15: Ha estat tractat , en alguna etapa de la seva vida , amb Hormona del creixement?



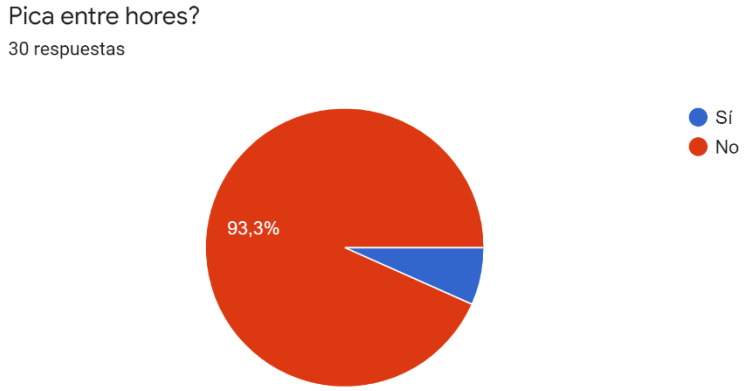
Resposta 16: Quants cops menja al dia?



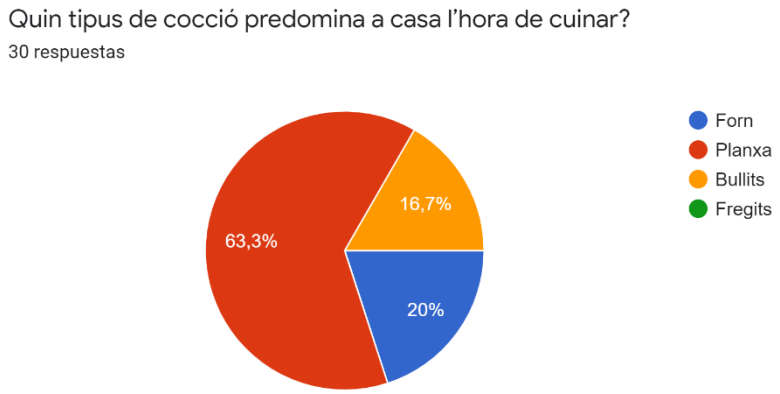
Resposta 17: Demana repetir?



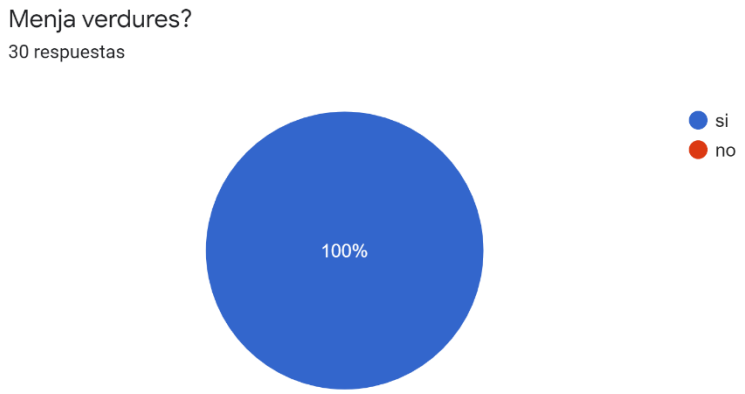
Resposta 18: Pica entre hores?



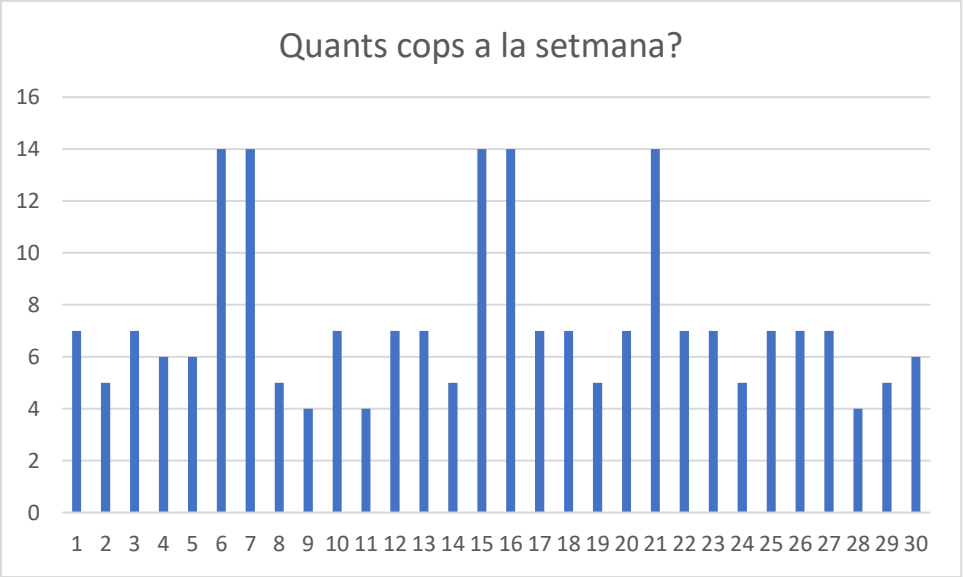
Resposta 19: tipus de cocció predomina a casa l'hora de cuinar?



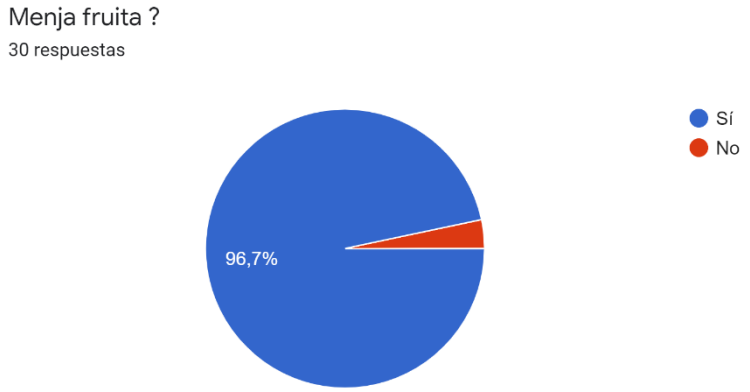
Resposta 20: Menja verdures?



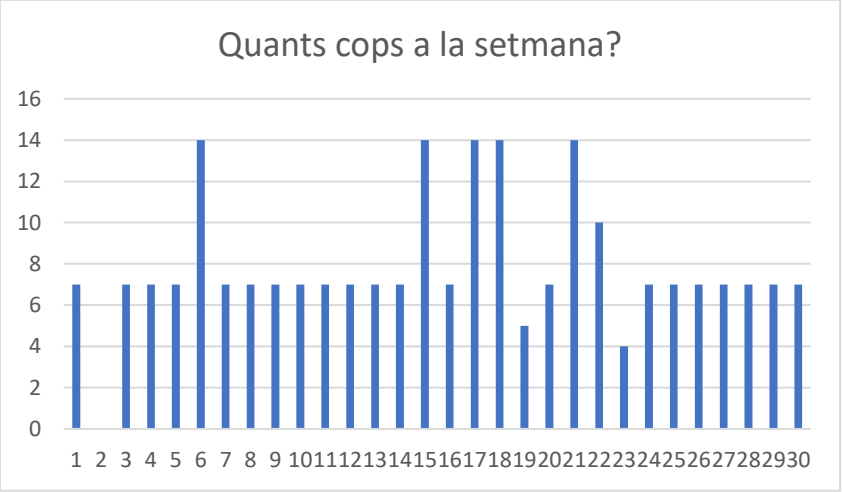
Resposta 21: Quants cops a la setmana?



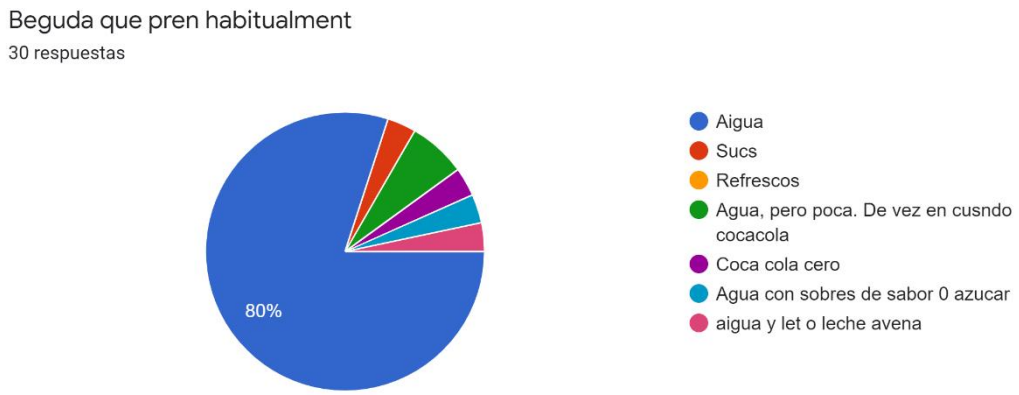
Resposta 22: Menja fruita ?



Resposta 23: Quants cops a la setmana?



Resposta 24: Beguda que pren habitualment?



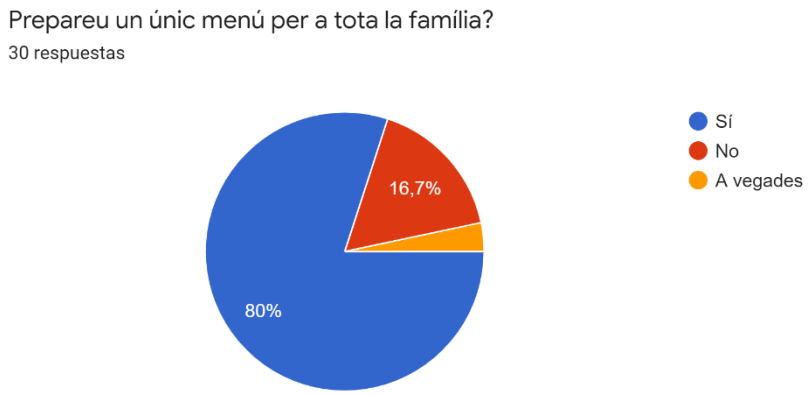
Resposta 25: Realitza algun tipus d'activitat física?

Resposta 26: Quina i quants cops a la semana?

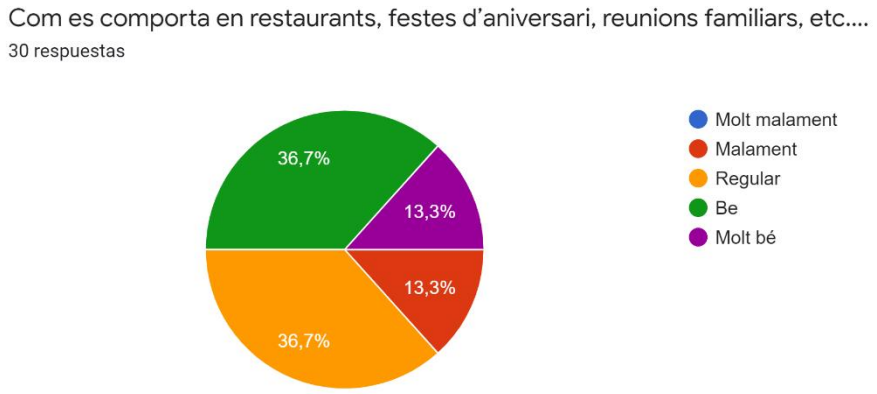
- Natació, 1 vegada.
- Taichi, 1 vegada.
- Ioga, 1 vegada.
- Bàsquet, 2 vegades.
- A part els caps de setmana anem a nadar o caminar.
- Natación 2 veces x semana.
- Caminar todos los dies.
- Natación, 2 veces/semana.
- Psicó 2 veces a la semana, también salimos a caminar y natación todos los días de verano.
- Natació 2 dies setmana.
- Caminar 1 hora diària.
- Ara per covid no, abans natació.
- Camina i piscina, 1 o 2 cops.
- Fisio (1dia setmana) piscina (1dia setmana).
- Natació:2cops/setmana, pàdel un dia.
- 2.
- Natació i zumba un cop a la setmana.

- Psychomotrocidad, camninar i pati (esta en P3).
- Bici dos vegades a la setmana.
- Fins ara feia escalada, però ens van tancar el rocòdrom, mentres fa dansa a casa.
- Caminar 5 cops setm, Nedar 2 cops setm, Pilates 1 cop setm.
- Educació física, 2 i posa't en forma 1.
- 1.
- Natació un cop a la setmana. I diàriament l'hem de obligar a caminar, pujar escales, etc.
- Piscina 1 cop a la setmana, futbol sala 1 cop a la setmana. La resta de dies caminem.
- Caminar, basquet, piscina - 1vez por semana.
- Natación 1 vez a la semana.
- Natació i dansa.
- 4
- 1 piscina y bici algunas tardes.
- 2 escola i 2 rítmica a polideportiu.
- 3.

Resposta 27: Prepareu un únic menú per a tota la família?



Resposta 28: Com es comporta en restaurants, festes d'aniversari, reunions familiars, etc....?



Resposta 29: Per què?

- Depèn de les expectatives que li generi i del seu estat d'ànim pot anar molt bé o molt malament.
- No tenemos problemas, podemos ir siempre que controlemos que no haya comida en exceso.
- Le cuesta aceptar su ración de comida si tiene al alcance variedad de comida y ve que las otras personas repiten.
- No solemos ir a comer a restaurants.
- Como cualquier otro de la família.
- Porque aunque le llevo siempre su comida preparada, busca siempre la manera de comer otras cosas, además se impacienta mucho mientras espera para comer.
- Tot depèn. Si està estructurat i tothom té el seu plat, cap problema. Si és un pica-pica o hi ha safates per servir-se un mateix, pateix molt d'estrès i s'ho vol menjar tot.
- Als restaurants molt be. Però a festes mes obertes dissimula per agafar coses de menjar.
- Vol menjar.
- Pactem abans que menjarà.
- Té uns hàbits alimentaris apresos.
- Als aniversaris es posa nerviós amb massa menjar que veu.

- Són dies que encara que controlem les quantitats, ella escolleix el menú en el restaurant i a les reunions familiars i amb els amics li encanta fer el pica pica abans de dinar o fer una Fanta zero amb el dinar.
- Se porta bien pero quiere comer como los demás... y se acerca de las mesas con comida. le controlamos pero intentemos no ser muy estricto y hacemos algunas excepciones para que se lo pase con "normalidad".
- Vol menjar més de lo pactat , rabietas, crits , molta ansietat davant de tant menjar.
- Ella té clar, que si va a un aniversari per la tarda, després ja no soparà per exemple i habitualment demana permís per menjar. De tant en tant no ho fa i per això no he posat molt bé.
- Perquè no demana repetir, es menja el que li posem.
- Comportament normal.
- No té gaire paciència per esperar el dinar i pot arribar a enfadar-se.
- Es un moment que s'ha de planificar i pactar per explicar-li que passarà durant l'estona al restaurant. Li genera molt estrés i descontrol emocional, tot i que hem d'estar molt a sobre per intentar que la seva conducta sigui la més tranquil·la i adient possible.
- Mai s'ha comportat de moment malament en les celebracions.
- Lo quiere probar todo y no acepta restricciones de comida en público.
- Quiere comer de más (siempre).
- Pactem el que ha de menjar abans.
- Bé.
- Normalmente bien siempre que tenga su ración en el plato y no este viendo comida abundante y para el no.
- Esta súper controlada y lo sabe.
- Gairebé sempre pregunta abans de menjar res. A vegades baixa la guàrdia i agafa coses mes d'amagat però passa poc.