

**ABORDAJE DE LOS TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO EN EL SÍNDROME DE PRADER WILLI: UNA PROPUESTA DE REHABILITACIÓN INTEGRAL**  
***ADJUSTMENT OF NEURODESARROLLO DISORDERS IN PRADER WILLI'S SYNDROME: A PROPOSAL FOR INTEGRAL REHABILITATION***

**Autores:** Carolina Cárdenas Vargas

Claudia Isabel Lasso Largo

**Institución:** Fundación IDEAL para la Rehabilitación Integral Julio H. Calonje

Cali, Colombia

**Correo electrónico:** [investigación@fundacionideal.org.co](mailto:investigación@fundacionideal.org.co)

**RESUMEN**

Los trastornos del neurodesarrollo en el Síndrome de Prader Willi (SPW) se manifiestan en la primera infancia con retraso del desarrollo motor y del lenguaje. En etapas posteriores se evidencian trastornos de la conducta, déficit cognitivo y en la edad escolar, problemas de aprendizaje y funcionamiento social bajo. El compromiso en las diferentes áreas del desarrollo y la discapacidad asociada, son variables y dependen en gran medida del tiempo de diagnóstico, el tratamiento instaurado y la comorbilidad. Se presenta una revisión de los trastornos del neurodesarrollo en el SPW, y se enfatiza en la conveniencia de intervenciones integrales e interdisciplinarias para el logro de objetivos funcionales y de participación. Desde este enfoque se propone el Modelo de Rehabilitación Integral de la Fundación IDEAL de Cali (Colombia), como una alternativa para el abordaje terapéutico del SPW.

**Palabras clave:** Síndrome de Prader Willi, Trastornos del neurodesarrollo, Trastornos del desarrollo, Rehabilitación integral.

## ABSTRACT

Neurodevelopmental disorders in PWS are shown in early childhood with delayed motor and language development. In later phases are evident behavioral disorders, cognitive deficits and at school age, learning problems and low social behaviour. The commitment in the different areas of development and associated disability are variable and depend largely on the time of diagnosis, established treatment and comorbidity. It is presented a review of neurodevelopmental disorders in PWS, emphasizing the convenience of integral and interdisciplinary interventions to achieve functional goals and participation. From this approach is proposed an Integral Rehabilitation Model of the IDEAL Foundation of Cali (Colombia), as an alternative for the therapeutic approach of the PWS.

**Keyword:** Prader Willi syndrome, Neurodevelopmental disorders, Developmental disorders, Integral rehabilitation.

## INTRODUCCIÓN

Los trastornos del neurodesarrollo se caracterizan por una alteración o variación en el crecimiento y desarrollo del sistema nervioso central, asociadas a una disfunción cognitiva, neurológica o psiquiátrica, que afectan el desempeño personal, social, y/o académico del niño y adolescente (Artigas, Guitart y Gabau, 2013).

El Síndrome de Prader Willi (SPW) es un trastorno neurogenético causado por la ausencia de expresión del cromosoma 15q11-q13 de origen paterno, que se manifiesta con una variedad de deficiencias físicas, cognitivas y conductuales. Las más frecuentes incluyen hipotonía infantil, hipogonadismo, obesidad, talla baja (en ausencia de terapia con hormona de crecimiento), retraso en el desarrollo motor, déficit cognitivo, rasgos faciales dismórficos y escoliosis. Las manifestaciones están asociadas a la edad, no siempre se expresan en todos los pacientes y la severidad de la discapacidad difiere en cada caso (Reus *et al.*, 2013).

Estudios realizados han evidenciado alteraciones estructurales a nivel cerebral, disminución de la mielinización y del tamaño del troncoencéfalo, ventriculomegalia y atrofia leve de la corteza frontal (Castner, Tucker, Wilson & Rubin, 2014). Recientemente se ha descrito la presencia de lesiones de la sustancia blanca en las regiones cortical, subcortical y periventricular, disminución del tejido cerebral en el lóbulo parietal-

occipital, polimicrogiria en la fisura de Silvio y cierre incompleto en la ínsula (Miller *et al.*, 2007; Lughetti, Bosio & Corrias, 2008; Van Nieuwpoort, Deijen, Curfs & Drent, 2011), que con los mecanismos genéticos de presentación, podrían explicar las variaciones en el funcionamiento de las personas con SPW.

## DESARROLLO

La actividad motora se encuentra afectada en más del 90% de los casos de SPW y el compromiso es evidente desde el nacimiento. Con frecuencia las madres reportan disminución de los movimientos en el útero durante la gestación. La mayoría de los recién nacidos con SPW son severamente hipotónicos e inactivos, manifestaciones que se acompañan de aletargamiento, llanto débil, reflejos disminuidos o ausentes, dificultad para la succión y la deglución, que pueden determinar el uso de sistemas especiales de alimentación (Reus *et al.*, 2013; Capodaglio *et al.*, 2011).

Las habilidades motoras en el SPW se desarrollan aproximadamente en el doble de tiempo de lo esperado para la edad, el sostén cefálico se presenta alrededor de los ocho meses, la sedestación a los 12 meses y la marcha independiente a los 24 meses o más. El compromiso motor se ve acentuado por el aumento gradual de peso a partir de los dos años de edad. En los primeros años de vida, aunque se observa mejoría gradual de la fuerza y de la función física, el potencial máximo de rendimiento motor usualmente se encuentra por debajo de los parámetros de referencia, persistiendo cierto grado de limitación funcional hasta la adultez (Reus *et al.*, 2013a). Con frecuencia los adolescentes y adultos presentan deficiente equilibrio estático, alteraciones de la marcha que comprometen la estabilidad (Capodaglio *et al.*, 2011; Cimolin *et al.*, 2011), tendencia a la hipoactividad, con la consecuente disminución de la condición física y por ende mayor compromiso funcional (Castner, Tucker, Wilson & Rubin, 2014; Nordstrom, Hansen, Paus & Kolset, 2013; Mann & Butler, 2009; Cimolin *et al.*, 2011).

El desarrollo del lenguaje se encuentra por debajo de lo esperado para la edad cronológica, y las alteraciones se manifiestan con balbuceo reducido y aparición tardía del vocabulario (entre 18 meses y seis años). Las capacidades de lenguaje y habla son variables entre los pacientes a lo largo de la vida, sin embargo, se presenta mayor compromiso del lenguaje expresivo, se observa déficit en el vocabulario y en las

habilidades morfosintácticas. Estudios realizados dan indicios sobre diferencias en el lenguaje de las personas con SPW de acuerdo al fenotipo y al compromiso cognitivo (Dimitropoulos, Ferranti & Lemler, 2013).

Las manifestaciones conductuales del SPW tienden a ser típicas, aunque cada individuo tiene un perfil específico. Son frecuentes las conductas relacionadas con la alimentación como comer en exceso, comer alimentos extraños o descompuestos, hurtar comida y manipular para conseguir comida. Rascarse la piel es un hábito común. Presentan rabietas, irritabilidad, tendencia a mentir, ansiedad e inseguridad, cambios de humor, quejas somáticas y dependencia (Avrahamya *et al.*, 2015).

Estudios reportan que entre 19% y 36% de los niños con SPW, presentan criterios diagnósticos de trastornos del espectro autista (Descheemaeker, Govers, Vermeulen & Fryns, 2006). Los diagnósticos psiquiátricos más frecuentes en el SPW incluyen trastorno obsesivo compulsivo, trastornos afectivos y psicosis. Estudios han demostrado que los mecanismos genéticos de presentación del SPW se asocian con diferentes fenotipos conductuales (Mann & Butler, 2009; Angulo, Butler & Cataletto, 2015).

El perfil cognitivo de las personas con SPW se caracteriza por retraso mental leve a moderado, con puntuaciones de coeficiente intelectual que varían entre 35 y 100, y en algunos casos pueden ser normales. En la edad escolar se hacen evidentes los problemas de aprendizaje, déficit de atención, limitaciones en la memoria visual y auditiva, y dificultad en la comprensión lectora (Van Nieuwpoort, Deijen, Curfs & Drent, 2011).

Las evidencias disponibles demuestran que los niños con SPW, presentan trastornos que afectan diferentes áreas del desarrollo, que dan lugar a un compromiso variable de su funcionamiento físico, cognitivo, conductual y social. Sin embargo, continúan siendo limitados los estudios que abordan programas de rehabilitación integral de niños con este síndrome.

En la actualidad, el abordaje de los trastornos del neurodesarrollo se enmarca en la comprensión del neurodesarrollo como un proceso, que trasciende el modelo nosológico, y reconoce que las alteraciones vinculadas a las funciones del cerebro no son estáticas, y por consiguiente dan lugar a la emergencia de personas de características diversas, en las que el concepto de normalidad es relativo (Artigas, Guitart

y Gabau, 2013). Este modelo plantea la necesidad de intervenciones integrales e interdisciplinarias, y enfatiza en el entendimiento de las variantes del desarrollo y en el manejo terapéutico acorde a las necesidades individuales.

En el SPW se ha descrito que el diagnóstico temprano y la definición del mecanismo genético de presentación, mejoran el pronóstico funcional de los pacientes, siempre y cuando se inicie la intervención integral e inmediata de las condiciones identificadas (Mann & Butler, 2009). Se recomienda el abordaje multidisciplinario por genetista clínico, pediatra, endocrinólogo, neurólogo, terapeuta físico, terapeuta de lenguaje, nutricionista, psicólogo y psiquiatra.

Para establecer el compromiso clínico-funcional de los pacientes diagnosticados del SPW, se recomienda, en recién nacidos y lactantes, identificar la necesidad de sistemas especiales de alimentación, la medición y seguimiento periódico de la talla, peso y perímetro cefálico durante el primer año de vida, la valoración de manifestaciones clínicas y el diagnóstico de alteraciones endocrinas como la deficiencia de la hormona de crecimiento, e hipotiroidismo, y la evaluación del desarrollo motor y del lenguaje (Cassidy, Schwartz, Miller & Driscoll, 2012).

Se ha identificado la necesidad de enfatizar en métodos de evaluación específicos del desarrollo psicomotor en los niños con SPW, de cualidades físicas como la fuerza y el equilibrio, y de los problemas de comportamiento. Se tiene en cuenta que los pacientes con SPW tienen un funcionamiento que es diferente al de la población general, o a individuos con otras condiciones de salud (Capodaglio *et al.*, 2011; Avrahamya *et al.* 2015; Reus *et al.*, 2013b).

El diagnóstico de alteraciones endocrinas, como la deficiencia de la hormona de crecimiento, insuficiencia suprarrenal, hipogonadismo, hipotiroidismo y complicaciones de la obesidad como la diabetes mellitus tipo 2, se requiere para definir el tratamiento adecuado (Emerick & Vogt, 2013).

La determinación del perfil cognitivo y conductual de los pacientes con SPW es fundamental en todas las etapas del ciclo vital, se tienen en cuenta las diferencias encontradas entre los casos y la influencia de los factores contextuales y del momento evolutivo en que se encuentre la persona (Yturriaga, 2010).

El manejo del SPW depende de la edad y debe considerar la variedad y complejidad de sus manifestaciones. El tratamiento con hormona de crecimiento ha demostrado beneficios significativos cuando se inicia la terapia en la infancia o al momento del diagnóstico. La terapia con hormona de crecimiento reduce el porcentaje de grasa corporal y estabiliza la masa magra, y aumenta de la velocidad de crecimiento (Rubin *et al.*, 2015).

Durante el crecimiento hasta la edad adulta, la intervención por fisioterapia en el SPW debe centrarse en la facilitación del desarrollo motor, el mejoramiento de habilidades motoras específicas y de la resistencia cardiovascular. El ejercicio bajo prescripción, es clave para el tratamiento de la obesidad, la composición corporal, la fuerza muscular, la funcionalidad y la prevención de complicaciones asociadas. Las recomendaciones sugieren acondicionamiento progresivo con ejercicios de resistencia de moderada a alta intensidad (Reus *et al.*, 2013a; Castner, Tucker, Wilson & Rubin, 2014).

La ejecución de actividades físicas acordes a las preferencias de los pacientes y la participación en deportes y actividades al aire libre, contribuyen a mantener un nivel adecuado de actividad física a largo plazo. La combinación de sesiones cortas dirigidas a la intervención de necesidades individuales, con programas para aumentar la actividad integrados a la vida diaria, favorecen un estilo de vida activo.

En la edad escolar se recomienda el ingreso de los niños al jardín, garantizando asistencia para el aprendizaje y atención especializada por psicología o psiquiatría cuando sea necesario (Mann & Butler, 2009).

El rol de los padres o cuidador, en la intervención de los trastornos del neurodesarrollo en el SPW, resulta fundamental. Se requiere que los profesionales orienten y entrenen a los padres en la comprensión de las manifestaciones clínicas del SPW y de sus implicaciones (Reus *et al.*, 2013a). Los trastornos de la conducta y el bajo coeficiente intelectual hacen complejo el cuidado de los niños y adolescentes, por consiguiente, los padres precisan ser informados sobre los problemas a afrontar y contar con apoyo profesional en la definición de pautas de manejo (Mann & Butler, 2009; Cimolin *et al.*, 2011).

El Modelo de la Fundación IDEAL para la Rehabilitación Integral de la Ciudad de Santiago de Cali (Colombia), aborda a la persona con discapacidad, desde su

intervención clínica y psicosocial, rehabilitación funcional y desarrollo de habilidades sociales, hasta alcanzar la autodeterminación y nivel de independencia, requeridas para la inclusión efectiva. El Modelo de Rehabilitación Integral IDEAL se desarrolla en tres etapas: 1) Ingreso; 2) Intervención/Proyección y 3) Egreso. Estas etapas están articuladas a cuatro fases interrelacionadas entre sí, que orientan los procesos de habilitación/rehabilitación y educación de los niños, niñas, adolescentes y adultos con discapacidad, usuarios de los servicios (Millán *et al.*, 2012).

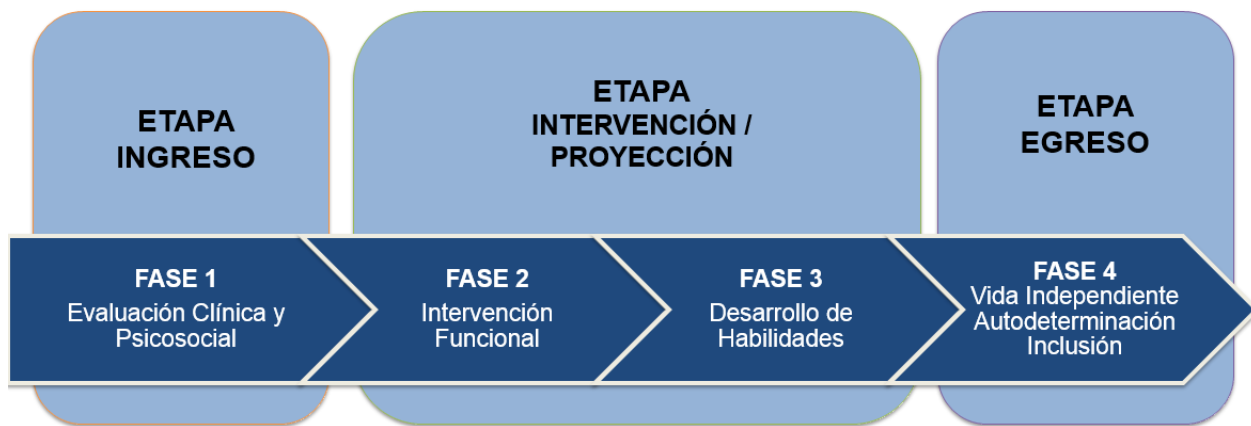


Figura 1. Etapas y fases del Modelo de Rehabilitación Integral IDEAL

**Etapa de Ingreso:** En esta etapa se valoran la condición clínica, y las habilidades sociales, funcionales y académicas de la persona con discapacidad, a través de la Evaluación Integral IDEAL y del Perfil Socio Familiar. Con base en los resultados de la valoración, se define un Plan de Atención Integral, que se implementa en la segunda fase. Este proceso es realizado por un equipo interdisciplinario con participación del usuario y la familia.

**Etapa de Intervención y Proyección:** En esta etapa se desarrollan acciones clínicas, terapéuticas, educativas y ocupacionales, trazadas en el Plan de Atención Integral. Además, se realizan acciones con las familias, enmarcadas en el Programa de Rehabilitación Basada en la Familia (RBF) y acciones con los sectores educativo, productivo y social. Esta etapa busca contribuir a la construcción del proyecto de vida personal y familiar fundamentados en el enfoque de derechos.

Etapa de Egreso: En esta etapa se evalúa la adquisición de competencias en el usuario y su familia, para el ingreso y permanencia en el contexto educativo, laboral y social. Mediante un proceso de acompañamiento y de seguimiento en el contexto que corresponde según su ciclo vital (Millán *et al.*, 2012).

El Modelo de Rehabilitación Integral IDEAL constituye una alternativa concreta que incorpora aspectos que han sido recomendados en el manejo de los Trastornos del Neurodesarrollo en el SPW:

- La integralidad constituye un principio del Modelo y la atención se centra en las necesidades de la persona y su familia.
- Los objetivos y metas de la intervención, son concertados entre el equipo rehabilitador, la persona y su familia, quienes adquieren un rol protagónico durante todo el proceso de rehabilitación.
- El modelo incorpora la Evaluación Integral IDEAL, un instrumento genérico basado en la CIF, diseñado para la evaluación interdisciplinar de la discapacidad en niños/niñas/jóvenes y adultos a partir de los 4 años de edad, independiente de su diagnóstico médico, que brinda una visión integral del funcionamiento de la persona, se identifican sus particularidades y propicia el abordaje interdisciplinario desde el momento de la valoración. Esta evaluación se complementa con el Perfil Socio Familiar y las evaluaciones realizadas por cada profesional.
- La intervención de cada uno de los profesionales del equipo rehabilitador se orienta hacia el funcionamiento de la persona, a través del logro de una mayor autonomía en las distintas actividades de la vida diaria y su participación en el entorno inmediato.

## **CONCLUSIONES**

El Modelo de Rehabilitación Integral IDEAL implica el trabajo en equipo en todas sus etapas. Además, plantea como metas de la intervención clínico-funcional, logros en el desempeño funcional y en la participación de la persona, de acuerdo a sus características individuales, habilidades y expectativas. Esto constituye la oportunidad de trascender la intervención clínica que predomina en el abordaje del SPW y de otras enfermedades.



## BIBLIOGRAFÍA CONSULTADA

- ANGULO, M.A.; BUTLER, M.G.; CATALETTO, M.E.: «Prader-Willi syndrome: a review of clinical, genetic, and endocrine findings», *J Endocrinol Invest*, 38 (12), 1249-63, 2015.
- ARTIGAS, J.; GUITART, M. Y GABAU, E.: «Bases genéticas de los trastornos del neurodesarrollo», *Rev Neurol*, 56 (Supl 1), 23-34, 2013. Disponible en <http://www.neurologia.com/pdf/Web/56S01/bjS01S023.pdf>. Visitado el 12 de marzo de 2016.
- AVRAHAMY, H.; POLLAK, Y.; SHRIKI-TAL, L.; GENSTIL, L.; HIRSCH, H.J.; GROSS-TSUR, V. Y BENARROCH, F.: *A disease specific questionnaire for assessing behavior in individuals with Prader-Willi Syndrome*, *Compr Psychiatry*, 2015 58: 189-197, 2015.
- CASTNER, D.M.; TUCKER, J.M.; WILSON, K.S. Y RUBIN, D.A.: «Patterns of habitual physical activity in youth with and without Prader-Willi Syndrome», *Res Dev Disabil*, 35 (11), 3081-88, 2014.
- CAMPRUBÍ SÁNCHEZ, C.; GABAU VILA, E.; ARTIGAS PALLARÉS, J.; COLL SANDIUMENGE, M Y, GUITART FELIUBADALÓ, M.: «Del diagnóstico clínico al diagnóstico genético de los síndromes de Prader-Willi y Angelman», *Rev Neurol*, 42 (Supl 1), 61-7, 2006. Recuperado [de http://www.amspw.org/spw/investigacion/DeldiagnosticoclinicoalgeneticoSPWyS\\_Angelman.pdf](http://www.amspw.org/spw/investigacion/DeldiagnosticoclinicoalgeneticoSPWyS_Angelman.pdf). Visitado el 12 de marzo de 2016.
- CAPODAGLIO, P.; MENEGONI, F.; VISMARA, L.; CIMOLIN, V.; GRUGNI, G. Y GALLI M.: «Characterisation of balance capacity in Prader-Willi patients», *Res Dev Disabil*, 32 (1), 81– 86, 2011.
- CASSIDY, S.B.; SCHWARTZ, S.; MILLER, J.L. Y DRISCOLL, D.J.: «Prader-Willi syndrome», *Genet Med*, 14 (1), 10-26, 2012.
- CIMOLIN, V.; GALLI, M.; VISMARA, L.; GRUGNI, G.; CAMEROTA, F.; CELLETTI, C. Y CAPODAGLIO P.: «Gait pattern in two rare genetic conditions characterized by muscular hypotonia: Ehlers-Danlos and Prader-Willi syndrome», *Res Dev Disabil*, 32 (5), 1722–28, 2011.
- DESCHAEK, M.J.; GOVERS, V.; VERMEULEN, P. Y FRYNS, J.P.: «Pervasive developmental disorders in Prader-Willi syndrome: The Leuven experience in 59 subjects and controls», *Am J Med Genet A*, 140 (11), 1136-42, 2006.

- DIMITROPOULOS, A.; FERRANTI, A. Y LEMLER, M.: «Expressive and receptive language in Prader–Willi syndrome: Report on genetic subtype differences», *J Commun*, 46 (2), 193- 201, 2013.
- EMERICK, J.E. Y VOGT, K.: «Endocrine manifestations and management of Prader- Willi Syndrome», *International Journal of Pediatric Endocrinology*, 14: 1-10, 2013.
- LUGHETTI, L.; BOSIO, L.; CORRIAS, A.; GARGANTINI, L.; RAGUSA, L.; LIVIERI, C. Y GRUGNI, G.: «Pituitary height and neuroradiological alterations in patients with Prader-Labhart- Willi syndrome», *Eur J Pediatr*, 167 (6), 701–2, 2008.
- MANN, N.P.; BUTLER, G.E.: «Prader Willi Syndrome: clinical features and management», *J Paediatr Child Health*, 19 (10), 473-78, 2009.
- MILLÁN MUÑOZ, R.; GAMBOA, A.F.; SIERRA BERNAL, L.E.; CASTRO QUINTERO, A.M.; ESPAÑA SCARPETTA, R.M.; SALAZAR BUSTAMANTE, A. Y LONDOÑO, F.: *Modelo de Rehabilitación Integral IDEAL*, Fundación IDEAL Julio H. Calonje, Cali, Colombia, 2012.
- MILLER, J.L.; COUCH, J.A.; SCHMALFUSS, I.; HE, G.; LIU, Y. Y DRISCOLL, D.J.: «Intracranial abnormalities detected by three-dimensional magnetic resonance imaging in Prader- Willi syndrome», *Am J Med Genet A*, 143A (5), 476 – 83, 2007.
- NORDSTROM, M.; HANSEN, B.H.; PAUS, B. Y KOLSET, S.O.: «Accelerometer-determined physical activity and walking capacity in persons with Down syndrome, Williams syndrome and Prader–Willi Syndrome», *Res Dev Disabil*, 34 (12), 4395-4403, 2013.
- REUS, L.; PELZER, B.J.; OTTEN, B.J.; SIEMENSMA, E.P.; VAN ALFEN-VAN DER VELDEN, J.A.; FESTEN, D.A. Y NIJHUIS-VAN DER SANDEN, M.W.: «Growth hormone combined with child-specific motor training improves motor development in infants with Prader-Willi syndrome: A randomized controlled trial», *Res Dev Disabil*, 34 (10), 3092 – 3103, 2013.
- REUS, L.; ZWARTS, M.; VAN VLIMMEREN, L.A.; WILLEMSSEN, M.A.; OTTEN, B.J. Y NIJHUIS-VAN DER SANDEN, M.W.: «Motor problems in Prader–Willi syndrome: A systematic review on body composition and neuromuscular functioning», *Neurosci Biobehav Rev*, 35 (3), 956-69, 2011.
- RUBIN, D.A.; CLARK, S.J.; NG, J.; CASTNER, D.M.; HAQQD, A.M. Y JUDELSON, D.A.: «Hormonal and Metabolic Responses to Endurance Exercise in Children with

Prader– Willi Syndrome and Non-Syndromic Obesity», *Metab. Clin. Exp*, 64 (3), 391-95, 2015.

YTURRIAGA, R.: «Síndrome de Prader-Willi», *Rev Esp Endocrinol Pediatr*, 1 (Suppl): 71-3, 2010.

VAN NIEUWPOORT, I.C.; DEIJEN, J.B.; CURFS, L.M. Y DRENT, M.L.: «The relationship between IGF-I concentration, cognitive function and quality of life in adults with Prader– Willi syndrome», *Horm Behav*, 59 (4), 444–50, 2011.