

Programa de entrenamiento de Acompañantes terapéuticos, Síndrome de Prader Willi, Agosto 2025, Colombia

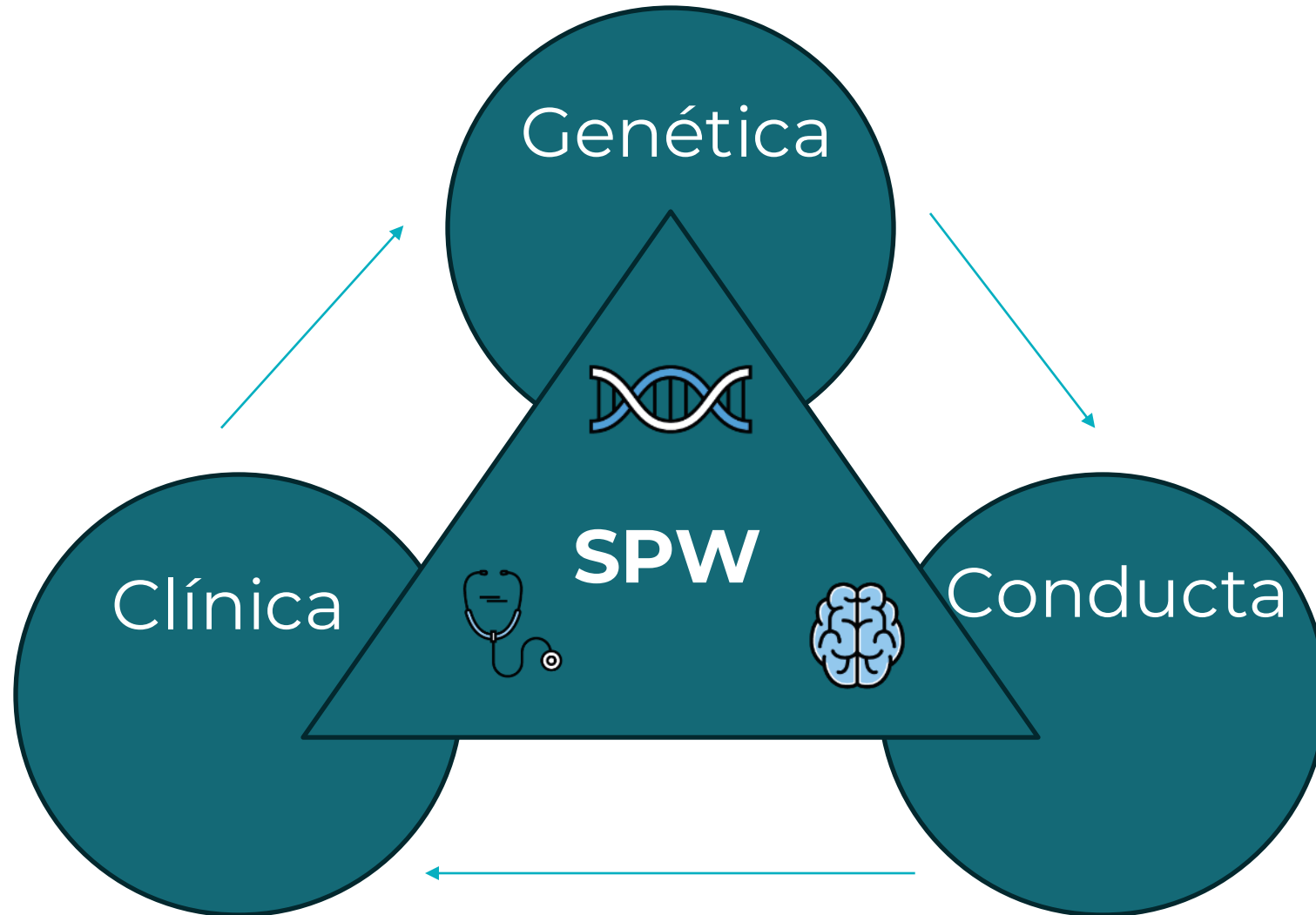
Introducción al Síndrome de Prader Willi.

Características clínicas

Pautas de Alarma durante el acompañamiento

Jorgelina Stegmann, MD, MBA

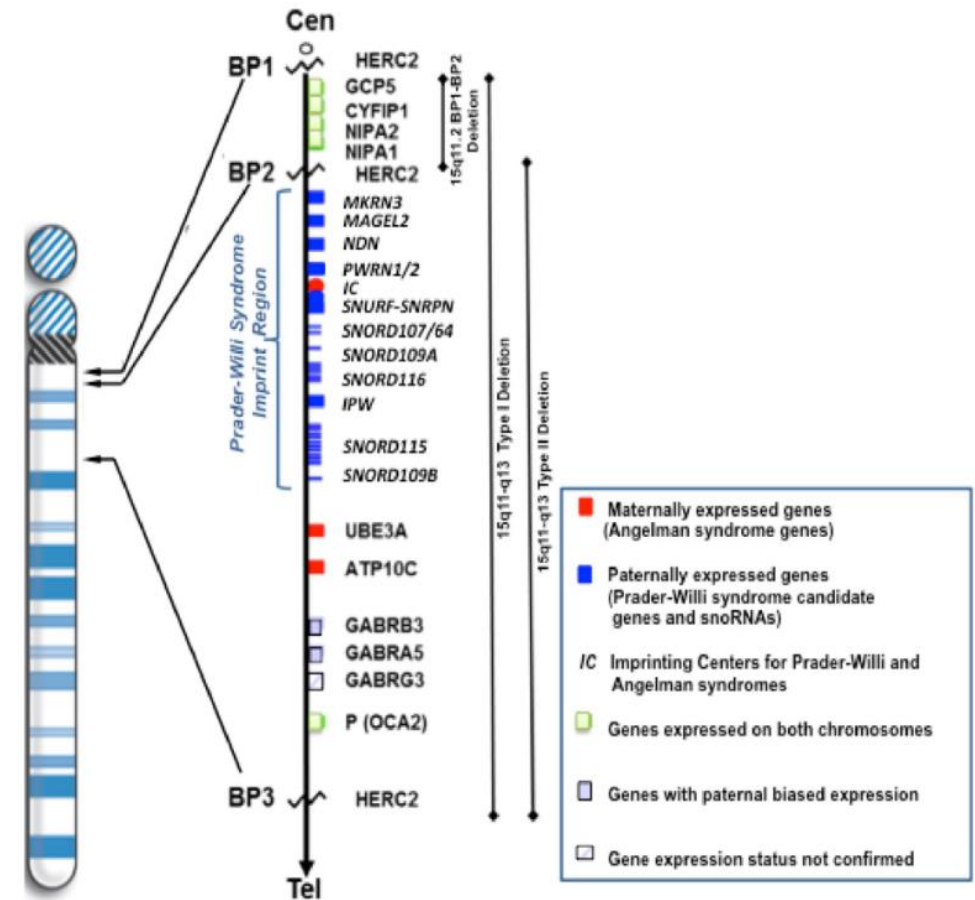
Programa de entrenamiento de Acompañantes terapéuticos, Síndrome de Prader Willi



Programa de entrenamiento de Acompañantes terapéuticos, Síndrome de Prader Willi

Subtipos

- Dismaturation
- Deletion
- Imprinting



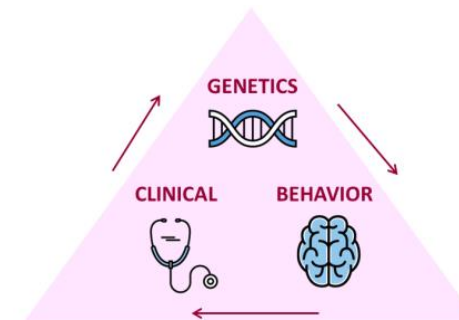
Aspectos clínicos y conductuales

Aspectos fisiológicos y clínicos

1. Los individuos con PWS tiene anormalidad a nivel cerebral incluyendo disfunciones a nivel del hipotálamo lo que contribuye a anomalías en el **control del apetito y la saciedad**.(2)
2. El aumento de peso es debido al bajo gasto energético(2)
3. Tienen bajos niveles espontáneos de actividad física. (2)
4. **Esta conducta lleva riesgo de muerte por ahogamiento o necrosis gástrica.**

Aspectos conductuales

1. En la fase nutricional 3, individuos con SPW tienen **conductas de búsqueda insistente de comida** (2)
2. Una de las conductas más peligrosas que ocurra en esta fase es **escaparse de la casa** para obtener comida (2)



Fases nutricionales en SPW

Clinical Characteristics of the Nutritional Phases

Phase 0	Decreased fetal movements and lower birth weight
	Full-term birth weight and BMI are about 15–20% less than the siblings
	Typically normal gestational age
	85% have decreased fetal movements
Phase 1a	Hypotonia with difficulty feeding (0–9 months)
	Weak, uncoordinated suck. Usually cannot breastfeed
	Needs assistance with feeding either through feeding tubes (nasal/oral gastric tube or gastrostomy tube) or orally with special, widened nipples. Many would die without assisted feeding
	Oral feeds are very slow
	Severely decreased appetite. Shows little or no evidence of being hungry
	Does not cry for food or get excited at feeding time
	If feeding just occurred when baby “acted hungry” then would have severe “failure-to-thrive”
	Weak cry
Phase 1b	No difficulty feeding and growing appropriately on growth curve (9–25 months)
	No longer needs assisted feeding
	Growing steadily along growth curve with normal feeding
	Normal appetite

Phase 2a	Weight increasing without an increase in appetite or excessive calories (2.1–4.5 years)
	Infant starts crossing growth curve centile lines
	No increase in appetite
	Appetite appropriate for age
	Will become obese if given the recommended daily allowance (RDA) for calories or if eating a “typical” toddler diet of 70% carbohydrates
	Typically needs to be restricted to 60–80% of RDA to prevent obesity
Phase 2b	Weight increasing with an increase in appetite (4.5–8 years)
	Increased interest in food. Frequently asking “food related” questions
	Preoccupied with food. Very concerned about the next meal/snack (e.g., “Did you remember to pack my lunch?”)
	Increased appetite
	Will eat more food than a typical child if allowed
	Will eat food within their line of sight if unattended
	Will become obese if allowed to eat what they want
	Can be fairly easily redirected about food
	Can feel full
	Will stop eating voluntarily

Phase 3	Hyperphagic, rarely feels full (8 years adulthood)
	Constantly thinking about food
	While eating one meal they are already thinking about the next meal
	Will awaken from sleep early thinking about food
	Will continue eating if portion size is not limited
	Rarely (truly) feels full
	Will steal food or money to pay for food
	Can eat food from garbage and other unsavory/inedible sources (e.g., dog food, frozen food, crayons, etc.)
	Typically are not truthful about what they have eaten (i.e. amount and types of food)
	Will gain considerable amount of weight over a short period of time if not supervised (e.g., some individuals are known to have gained up to 20 pounds in one weekend)
	Food typically needs to be locked up. Frequently the child will ask the parent to lock the food if the parent has forgotten
	Will break into neighbors’ houses for food
	Temper tantrums and “meltdowns” frequently related to food
	Needs to be placed on a diet that is approximately 50–70% of the RDA to maintain a healthy weight
Phase 4	Appetite is no longer insatiable (adulthood)
	Appetite may still be increased or may be normal or less than normal
	Previously in phase 3, but now a noticeable improvement in their appetite control
	Can feel full
	Appetite can fluctuate in this phase, but the key component is noticeable improvement in control of appetite compared to when they were younger
	Not as preoccupied with food
	Absence of major temper tantrums and “meltdowns” related to food
	Onset in adulthood. Could be as early as 20s or as late as 40–50s
	Most adults have not gone into this phase and maybe some (most?) never will

Manifestaciones clínicas en SPW

01 Fenotipo

Estrechamiento bifrontal
Baja talla
Manos y pies pequeños
Estrabismo
Dolicocefalia
Ojos almendrados
Boca pequeña con labio superior delgado
Saliva espesa
Genu valgo bilateral

02 Neurológicas

Discapacidad intelectual
Hipotonía
Problemas en el desarrollo
Inestabilidad en la termoregulación
Trastornos del sueño

03 Conductual

Personalidad PWS

Trastornos del sueño
Alto umbral del dolor
Alteración lenguaje y aprendizaje
Reflejo del vómito disminuido
Disfagia, broncoaspiración

Fenotipo nutricionales (fases nutricionales)

04

Traumatológicas/ ortopédicas

Escoliosis
Pie plano/valgo
Osteopenia/osteoporosis
Subluxación de cadera al Nacimiento
Hipotonía

05

Endocrinológicas

Déficit de Gh
Alteraciones en el metabolismo fosfocálcico
Hipogonadismo e hipogonadotropismo
Hipotiroidismo
Insuficiencia adrenal

Complicaciones

Diabetes

Trastornos del sueño
Anormalidades
miocardicas(bradycardia,
dysrhythmia, conduction
defects)
Insuficiencia adrenal
Hipotiroidismo
Trastornos de la deglusion

Obesidad

Skin picking

Celulitis/úlceras

Intoxicacion por agua

Gastric Necrosis

Enfermedad periodontal

Osteopenia/osteoporosis

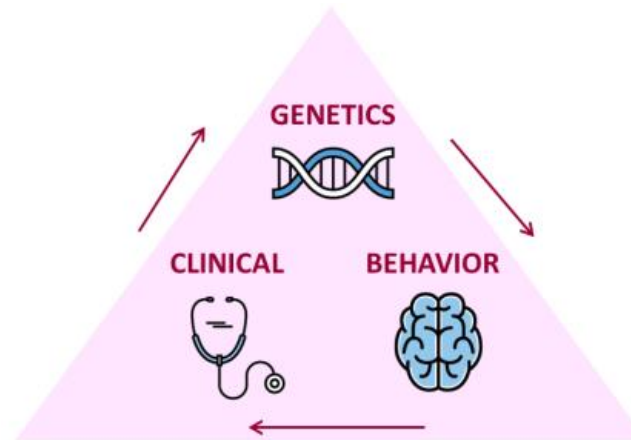
Fracturas

Esguinces

Escoliosis

Clínica

Psiquiátrica



Ansiedad y depression

Trastornos psicoticos , agitacion
e impulsividad.
Trastorno del animo con
síntomas psicoticos
Attention déficit hyperactivity
disorders (ADHD)
Trastorno obsesivo compulsivo

Trauma / Ortopedia

Neurológicas

Convulsiones febriles
Hipotonía infantil

Apnea obstructive del sueño

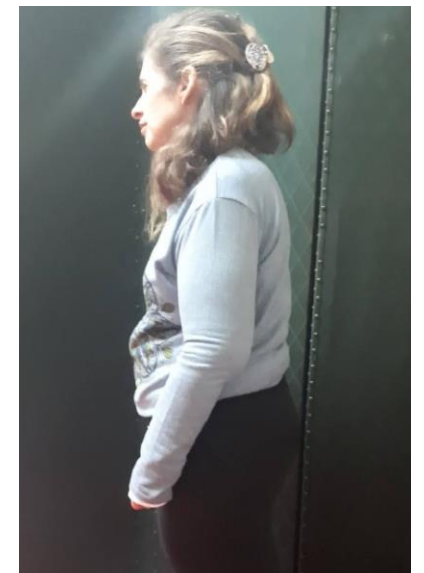
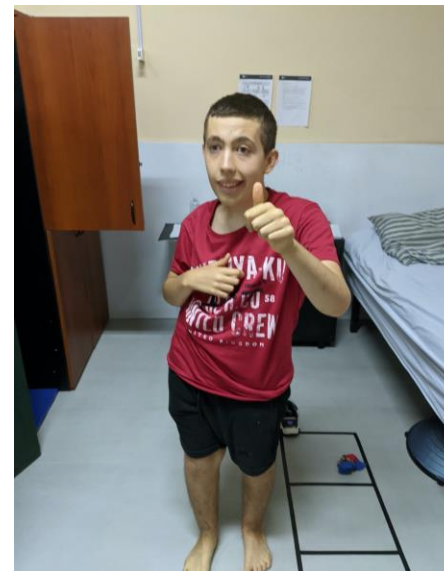
Anestesia (temperature change)

El desafío...

- La prevalencia de obesidad en niños con SPW es 40% en adolescentes y adultos alcanza 82-98%.⁽²⁾
- La obesidad, la cual se vuelve en muchos casos mórbida, es multifactorial y de difícil manejo.⁽²⁾
- Es muy raro alcanzar objetivos sustentables de obesidad y pérdida de peso ⁽²⁾.
- A veces se cree que la obesidad es inherente al SPW porque los tratamientos fallan y se pierde la fe.⁽²⁾



El normopeso
es **POSIBLE**
en SPW
Trabajando juntos con la caja de
herramientas



¿Como es posible esto?

La solución: caja de herramientas de SPW



Rol de AT en la clínica

!!!Son los ojos del medico!!!

Deben informar a la familia para que accionen

Son los que conocen al paciente y detectan PRECOZMENTE problemas tanto de salud fisica como psiquica.

Son el soporte diario tanto del paciente como de la familia reduciendo sobrecarga fisica y mental

Pautas de alarmas clínicas para el AT

Lesiones por rasacado (cualquier parte de cuerpo)

Lesiones en plantas de los pies

Esguinces (sobre todo tobillos)

Deshidratación (desorientación)

Baja presión mareos

!!!CAIDAS!!!!

Cualquier dolor

Fatiga, disnea (si hay obesidad)

Pueden detectar algún otro problema en la comunicación con el paciente (constipación, ardor al orinar, molestia en alguna parte del cuerpo, etc)

OJO: Manipulación : Me duele pero... no hay foco

Programa de entrenamiento de Acompañantes terapéuticos, Síndrome de Prader Willi

¿Preguntas?

¿Qué vamos a ver en nuestros acompañamientos? ¡TAREA!

¿Presenta lesiones por rascado? En qué zonas visibles,
¿tamaño?

¿Lesiones nuevas?

Algunas de esas lesiones esta infectada? Roja, caliente,
molesta

¿Camina como siempre o le cuesta?

¿Mantiene una conversacion coherente? ¿Lo notamos
“raro”, disntinto de como esta habitualmente?

Refiere algun tipo de malestar: ¿Dolor, dificultad?

Programa de entrenamiento de Acompañantes terapéuticos, Síndrome de Prader Willi



Gracias