

Alteraciones osteoarticulares en personas con Síndrome de Prader Willi

Análisis estructural, conceptos básicos y su aplicación terapéutica

Alejandro M. Gerónimo
Licenciado en Kinesiología y fisioterapia

Kinesiologia@spine.org.ar

Objetivos de la charla:

- Definir conceptos básicos del síndrome, aplicado a la función y desarrollo motor.
- Analizar el perfil motor adecuado, detectando las alteraciones estructurales mas relevantes.
- Brindar las herramientas de trabajo adecuadas, tanto posturales, como funcionales.

Características clínicas

- **Hipotonía muscular generalizada.**
- **Déficit en la hormona de crecimiento. (Trofismo muscular)**
- **Trastornos del aprendizaje. (Aprendizaje motor)**
- **Hiperfagia. (Obesidad)**

Tono muscular e Hipotonía

El **tono muscular** es el estado de ligera contracción/resistencia continua y permanente de los músculos, incluso en reposo, que permite mantener la postura, dar estabilidad a las articulaciones y estar listos para iniciar un movimiento.

La **hipotonía muscular** entonces es, una disminución anormal de la acción muscular, predominantemente en la resistencia al estiramiento pasivo, mostrandose como debilidad del mismo o «flojera».

Movimiento



Postura

Estrategia para
resolver un
problema.

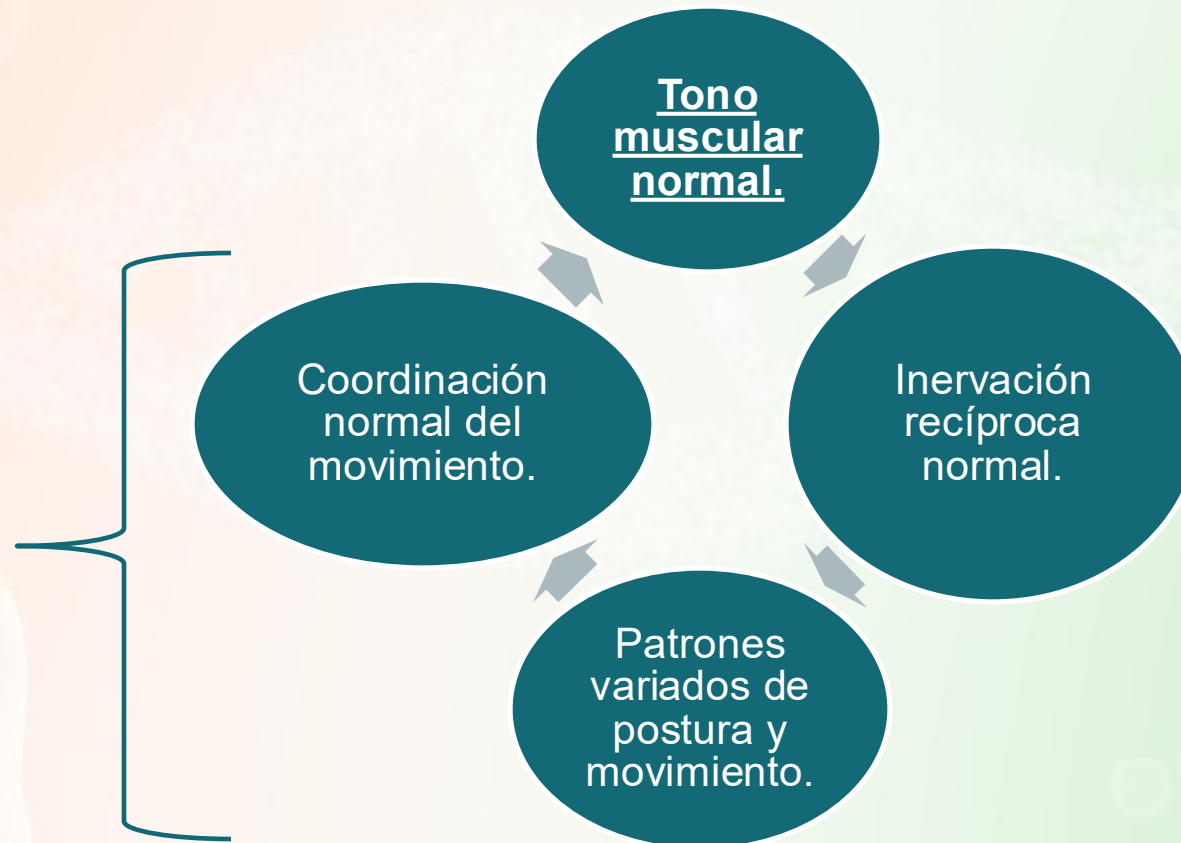
Es una fotografía de
un momento del
movimiento

Respuesta frente a
un **estímulo**, una
idea o pensamiento
para alcanzar un
objetivo.

El cuerpo adquiere un
equilibrio dinámico
constante, por eso se
dice que no existen
posturas estáticas

Dinámica Movimiento Humano Mecanismo de control Postural Normal

Aprendizaje Motor





EXTENSIÓN



FLEXIÓN



INCLINACIÓN
LATERAL



ROTACIÓN



POSTURA/MOVIMIENTO

Ideal

Vs

Real o Posible

- **Tono Muscular normal.**
- Alineación Biomecánica (relación entre Sistema Músculo esquelético, tejidos blandos y tejidos articulares).
- **Retroalimentación sensorial Confiable**
- **Funciones Fisiológicas y Cognitivas.**

- **Patologías Asociadas.**
- Factores del Entorno (Frío, Calor, ruidos, iluminación, etc.).
- Concepciones culturales-Familiares.
- Estado emocional.

La hipotonía muscular principalmente, sumado a las alteraciones de carácter cognitivo, afecta y retrasa las etapas del desarrollo normal del niño.

- **Succión**
- **Control cefálico**
- **Control de tronco**
- **Bipedestación**
- **Marcha (2do año)**



Condiciones normales

Contexto / Entorno

Componente
emocional/conductual

Sistema cognitivo

Alimentación correcta

Tono muscular

Sistema musculo-
esquelético

Compensaciones

Síndrome Prader Willi

Compon
emociona

Trastorno

Siste
esqu

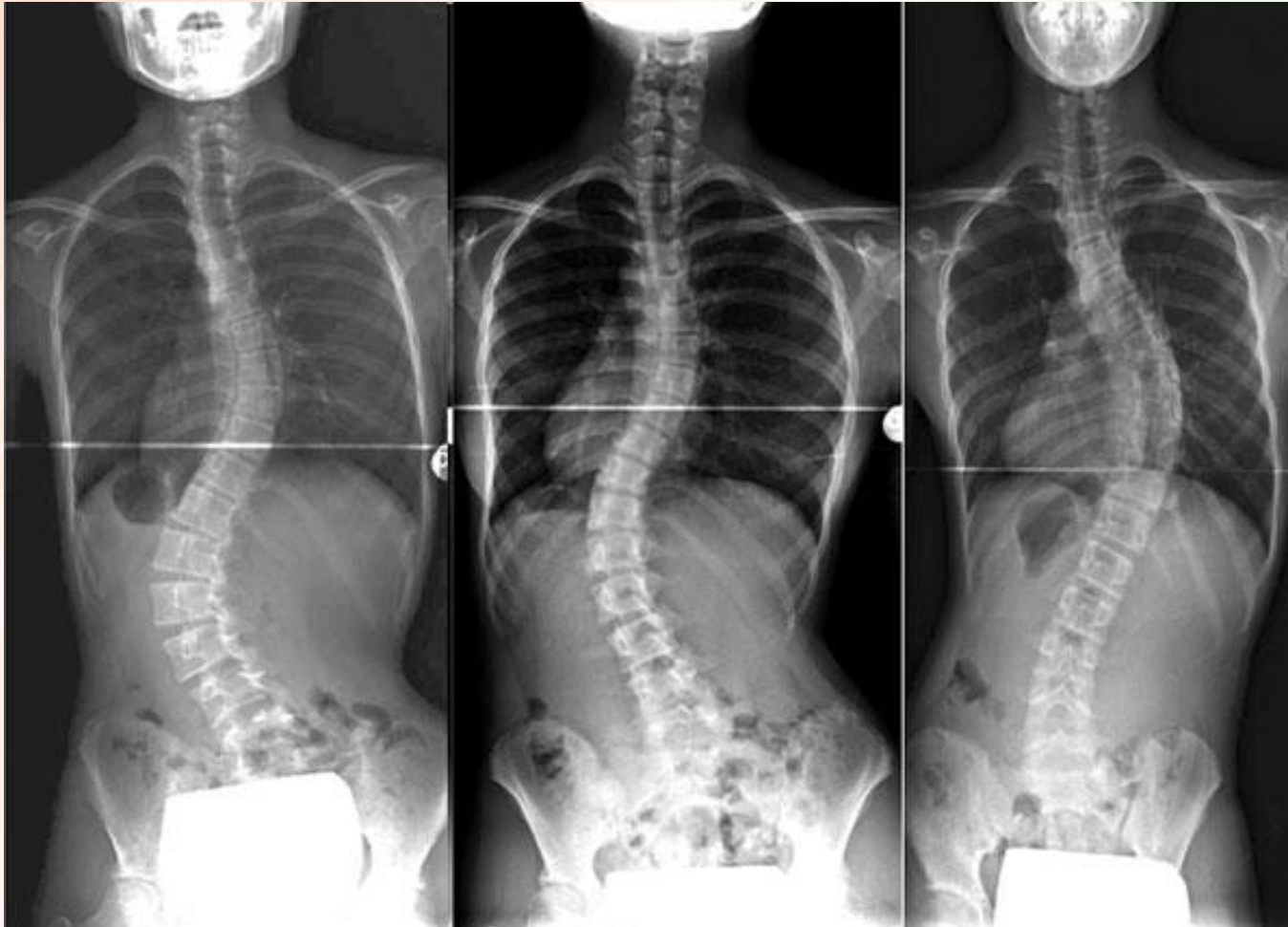


Estas características iniciales de las personas con Síndrome de Prader Willi, promoverán un desarrollo estructural atípico, afectando el aparato locomotor .

- Disminución de la fuerza muscular.
- Disbalances musculares.
- Alteraciones estructurales
- Trastornos de la coordinación y el equilibrio.
- Trastornos de la marcha.

Complicaciones:

- Desempeño funcional.
- Complicaciones respiratorias.
- Inestabilidad articular
- Caídas frecuentes.
- Fracturas (Osteopenia).



Escoliosis:

Deformidad de la columna vertebral en tres dimensiones, donde se genera una desviación lateral de la misma, acúñamiento de los cuerpos vertebrales, y cierto grado de rotación.

PEDIATRICS®

OFFICIAL JOURNAL OF THE AMERICAN ACADEMY OF PEDIATRICS

Article

Scoliosis in Patients With Prader-Willi Syndrome

Thierry Odent, Franck Accadbled, Georges Koureas, Maxime Cournot, Alexandre Moine, Gwenaëlle Diene, Catherine Molinas, Graziella Pinto, Maïthé Tauber, Bruno Gomes, Jérôme Sales de Gauzy and Christophe Glorion

Pediatrics August 2008, 122 (2) e499-e503; DOI: <https://doi.org/10.1542/peds.2007-3487>

DMCN Developmental Medicine & Child Neurology

Prader-Willi Syndrome and Scoliosis

Vanja A. Holm, Edwin L. Laurnen

First published: April 1981 | <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.1981.tb02441.x> |

Citations: 49

The Journal of Bone and Joint Surgery. British volume, Vol. 71-B, No. 4 | Articles  Free Access

Scoliosis surgery in the Prader-Willi syndrome

D Rees, MW Jones, R Owen, JC Dorgan

Published Online: 1 Aug 1989 | <https://doi.org/10.1302/0301-620X.71B4.2768322>

Original article

Scoliosis in Prader–Willi syndrome: prevalence, effects of age, gender, body mass index, lean body mass and genotype



R F A de Lind van Wijngaarden ¹, L W L de Klerk ², D A M Festen ¹, A C S Hokken-Koelega ^{1, 3}

Mr R F A de Lind van Wijngaarden, Dutch Growth and Research Foundation and Erasmus University Medical Centre Rotterdam/Sophia Children's Hospital, Westzeedijk 106, 3016 AH Rotterdam, The Netherlands;

r.delindvanwijngaarden@erasmusmc.nl

A nivel locomotor ¿Sólo podemos detectar y enfocarnos en la escoliosis ?

¿Podrían haber otras alteraciones estructurales sin detectar que fomenten (o no) el avance de la escoliosis ?

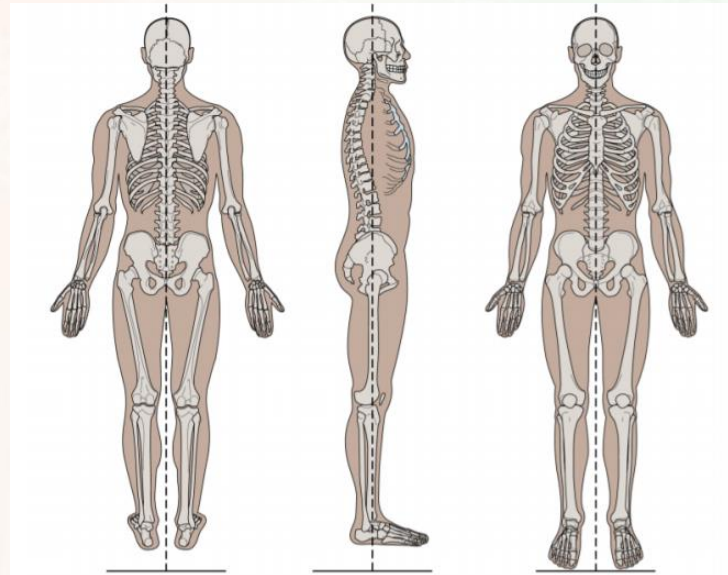
¿Cuál es el nivel de funcionalidad y como se afecta su desempeño motor?

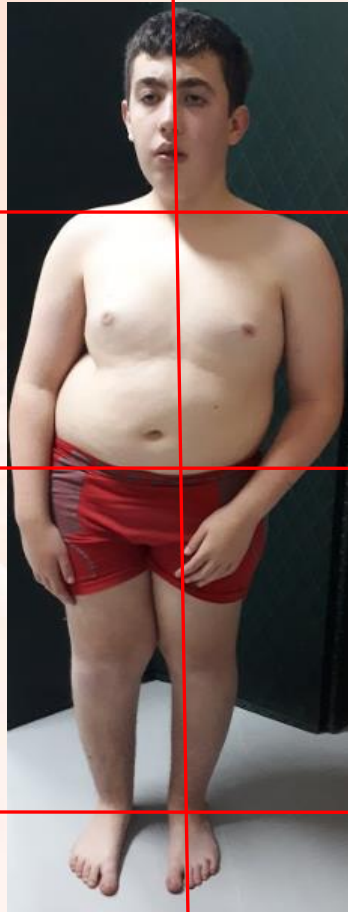
Para el abordaje motor adecuado, resulta imprescindible realizar una evaluación completa y exhaustiva.

- Determinar fortalezas, para luego evaluar debilidades.
- Evaluación postural completa en 3 planos.
- Estudios complementarios (Rx, Espinograma, RMN, TAC).
- Evaluación de rangos articulares.
- Evaluación de la fuerza muscular.
- Evaluación funcional de la marcha.
- Evaluación del equilibrio.

Evaluación postural, ¿Qué buscamos?

- Detectar todo tipo de alteraciones estructurales o anomalías en los planos anatómicos correspondientes.
- Condiciones estructurales propias del fenotipo también pueden afectar o fomentar la aparición de dichas alteraciones (Baja talla, manos y pies pequeños), así como también la obesidad mórbida la cual afecta no sólo motor, sino clínicamente a nuestros pacientes.

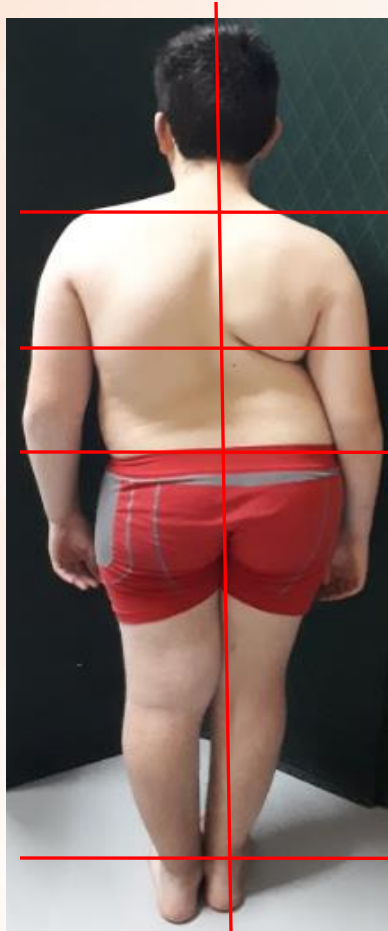




- Desviación de la línea media.
- Altura de hombros.
- Triangula de la talla.
- Altura crestas ilíacas (Dismetría MMII).
- Genu valgo (Con medición según escala de **Morley**)
- Pie plano / cavo.



- Desequilibrio antero-posterior.
- Antepulsión de cabeza (¿ECOM?).
- Cifosis dorsal.
- Hiperlordosis o rectificación lumbar.
- Genu flexum o Genu Recurvatum.



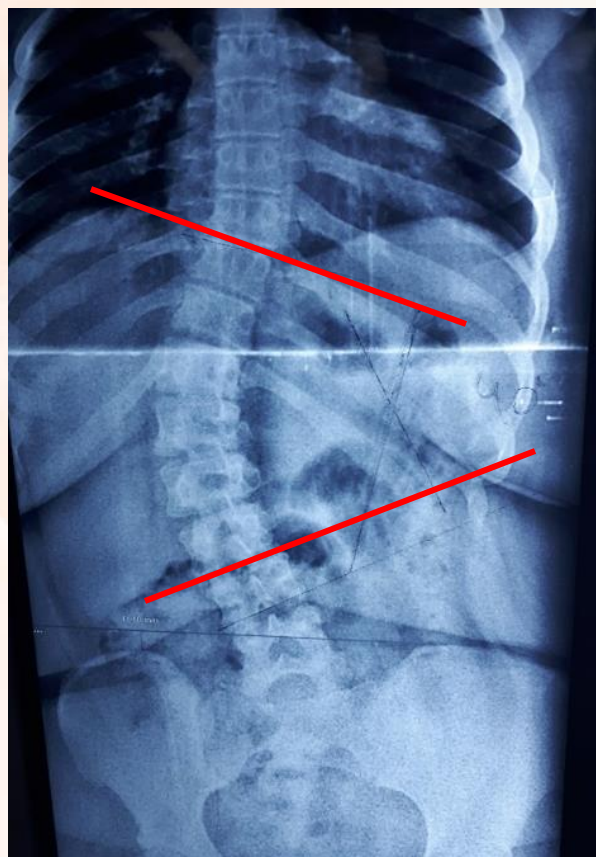
- Acentuación de la escoliosis.
- Diskinesia escapular.
- Acentuación de discrepancia de crestas ilíacas.
- Retropie (valgo/varo).

Evaluación de rangos articulares

- Determinar rangos de manera activa y pasiva.
- Una vez detectado cierto tope, diferenciar entre tope óseo o blando.
- Pacientes con obesidad mórbida tienden a tener reducido sus rangos articulares con tope blando, sobre todo la flexión de cadera.



Estudios complementarios



Maniobras adicionales de evaluación postural

Adams



Distancia intermaleolar (Morley)



Grado 1	• <2.5cm
Grado 2	• 2.5-5 cm
Grado 3	• 5-7.5cm
Grado 4	• >7.5cm

Test de equilibrio monopodal



- 3 intentos por miembro.
- Se toma el mayor valor de cada uno.
- Se termina cuando apoya, o con balanceo exacerbado

Evaluación de la marcha ¿Qué analizamos?

- Simetría de pasos.
- Marcha lineal o con desvíos.
- Despegue completo del pie en fases de balanceo.
- Apertura de miembros.
- Claudicación unilateral (debilidad de glúteo medio).
- **Disociación de cinturas.**
- Marcha en Genu-flexo



Evaluación complementaria de la marcha y el equilibrio

ESCALA DE TINETTI

Evaluación de la marcha y el equilibrio

MARCHA

Instrucciones: El paciente permanece de pie con el examinador, camina por el pasillo o por la habitación (unos 8 metros) a "paso normal" luego regresa a "paso ligero pero seguro".

1. Iniciación de la marcha (inmediatamente después de decir que ande).	PUNTOS
Algunas vacilaciones o múltiples para empezar	0
No vacila	1
2. Longitud y altura de peso	PUNTOS
A) Movimiento del pie derecho	
No sobrepasa el pie izquierdo con el paso	0
Sobrepasa el pie izquierdo	1
El pie derecho no se separa completamente del suelo con el peso	0
El pie derecho se separa completamente del suelo	1
B) Movimiento del pie izquierdo	
No sobrepasa el pie derecho con el paso	0
Sobrepasa el pie derecho	1
El pie izquierdo no se separa completamente del suelo con el peso	0
El pie izquierdo se separa completamente del suelo	1
3. Simetría del paso	PUNTOS
La longitud de los pasos con los pies derecho e izquierdo no es igual	0
La longitud parece igual	1
4. Fluidéz del paso	PUNTOS
Paradas entre los pasos	0
Los pasos parecen continuos	1
5. Trayectoria (observar el trazado que realiza uno de los pies durante unos 3 metros)	PUNTOS
Desviación grave de la trayectoria	0
Leve/moderada desviación o uso de ayudas para mantener la trayectoria	1
Sin desviación o ayudas	2
6. Tronco	PUNTOS
Balanceo marcado o uso de ayudas	0
No se balancea pero flexiona las rodillas o la espalda o separa los brazos al caminar	1
No se balancea, no se reflexiona, ni otras ayudas	2
7. Postura al caminar	PUNTOS
Talones separados	0
Talones casi juntos al caminar	1

PUNTUACIÓN MARCHA: 12 PUNTUACIÓN TOTAL: 28

ESCALA DE TINETTI

Evaluación de la marcha y el equilibrio

EQUILIBRIO

Instrucciones: El paciente está sentado en una silla dura sin apoyabrazos. Se realizan las siguientes maniobras:

1. Equilibrio sentado	PUNTOS
Se inclina o se desliza en la silla	0
Se mantiene seguro	1
2. Levantarse	PUNTOS
Imposible sin ayuda	0
Capaz, pero usa los brazos para ayudarse	1
Capaz de levantarse de un solo intento	2
3. Intentos para levantarse	PUNTOS
Incapaz sin ayuda	0
Capaz pero necesita más de un intento	1
Capaz de levantarse de un solo intento	2
4. Equilibrio en bipedestación inmediata (los primeros 5 segundos)	PUNTOS
Inestable (se tambalea, mueve los pies), marcado balanceo del tronco	0
Estable pero usa el andador, bastón o se agarra u otro objeto para mantenerse	1
Estable sin andador, bastón u otros soportes	2
5. Equilibrio en bipedestación	PUNTOS
Inestable	0
Estable, pero con apoyo amplio (talones separados más de 10 cm) o usa bastón u otro soporte	1
Apoyo estrecho sin soporte	2
6. Empujar (el paciente en bipedestación con el tronco recto y los pies tan juntos como sea posible). El examinador empuja suavemente en el esternón del paciente con la palma de la mano, tres veces.	PUNTOS
Empezar a caer	0
Se tambalea, se agarra pero se mantiene	1
Estable	2
7. Ojos cerrados (en la posición 6)	PUNTOS
Inestable	0
Estable	1
8. Vuelta de 360 grados	PUNTOS
Pasos discontinuos	0
Continuos	1
Inestable (se tambalea, se agarra)	0
Estable	1
9. Sentarse	PUNTOS
Inseguro, calcula mal la distancia, cae en la silla	0
Usa los brazos o el movimiento es brusco	1
Seguro, movimiento suave	2

PUNTUACIÓN EQUILIBRIO: 16

Abordaje kinesico/físico

- Proponer objetivos generales con el objetivo de acompañar el proceso de tratamiento del paciente para su descenso de peso, su desempeño motor, y su calidad de vida.
- Acorde a la evaluación correspondiente, determinar objetivos específicos de trabajo con el fin de:
 - Detener el avance de alteraciones estructurales, o reducirlos.
 - Mejorar el equilibrio, con el fin de reducir el riesgo de caídas.
 - Reeducar la marcha en base a los desniveles observados.

Objetivos generales

- Mejorar capacidad aeróbica.
- Fortalecimiento muscular global.
- Fortalecimiento de zona media.

Objetivos específicos

- Alineación biomecánica (Escoliosis, cifosis, valgo, etc).
- Mejorar el equilibrio
- Reeducar la marcha.

Actividad aeróbica

La actividad física aeróbica cumple un rol fundamental en el abordaje integral de personas con síndrome de Prader-Willi, ya que:

- Favorece el descenso de peso mediante el aumento del gasto calórico
- Contribuye a mejorar la eficiencia del metabolismo, estimulando el uso de grasas como fuente de energía
- Favorece la acción sobre el músculo, incrementando su capacidad oxidativa y resistencia, lo que repercute en un mejor tono y trofismo muscular.

De este modo, el ejercicio aeróbico no se limita a la reducción del tejido adiposo, sino que optimiza la función muscular y metabólica, fortaleciendo la autonomía y la calidad de vida de estos niños.

Modalidad de trabajo:

- Ejercicios de zona media básicos.
- Ejercicios de musculatura dorsal y paravertebral.
- Trabajos de movilidad activa y engramas motores funcionales.
- Utilización de circuitos de coordinación y equilibrio.
- Elongación/Flexibilidad de grupos musculares acordatos (Escoliosis).
- Poder armar un ambiente lúdico y de su agrado (Deportes, música, bailes, juegos en conjunto con otro paciente y terapeuta). |

Ejercicios de zona media

Importancia de los ejercicios de zona media en SPW

- Mejoran la estabilidad postural y el equilibrio
- Previene o mantiene valores a nivel de la columna (Escoliosis)
- Favorecen el control en actividades motoras diarias



Musculatura dorsal (Cifosis)

- Fortalecen la musculatura extensora de la espalda
- Ayudan a **corregir y/o mantener valores de la cifosis** postural
- Mejoran la **alineación de la columna** y la respiración
- Favorecen la estabilidad en actividades diarias
- Reducen dolores y sobrecargas musculares



Movilidad articular vs elongación

Movilidad/Flexibilidad:

Capacidad activa de una articulación y sus músculos para moverse en un rango funcional amplio y controlado.

Elongación:

Acción específica de estirar un músculo para ganar longitud y disminuir tensión.

La movilidad implica **control y movimiento**, mientras que la elongación se centra en la **longitud y relajación muscular**.



Coordinación motora / Trabajos de equilibrio / Reeducción de la marcha

- Previenen caídas y mejoran la **postura**
- Favorecen la **autonomía en desplazamientos diarios**
- Optimizan la **eficiencia de la marcha** y el gasto energético
- Mejoran la **calidad de vida** y la independencia funcional



Como arista principal para poder tener un buen desempeño dentro del espacio terapéutico, es primordial establecer un buen vínculo.

Brindarle seguridad, confianza, y motivación, consultando sus intereses y proponiendo trabajos en base a actividades de su agrado, y con fines lúdicos.







¿Preguntas?



PRESENTACION CASO CLINICO

CASO CLINICO

Datos del paciente

Nombre: Federico

Fecha de nacimiento: 5/12/2000

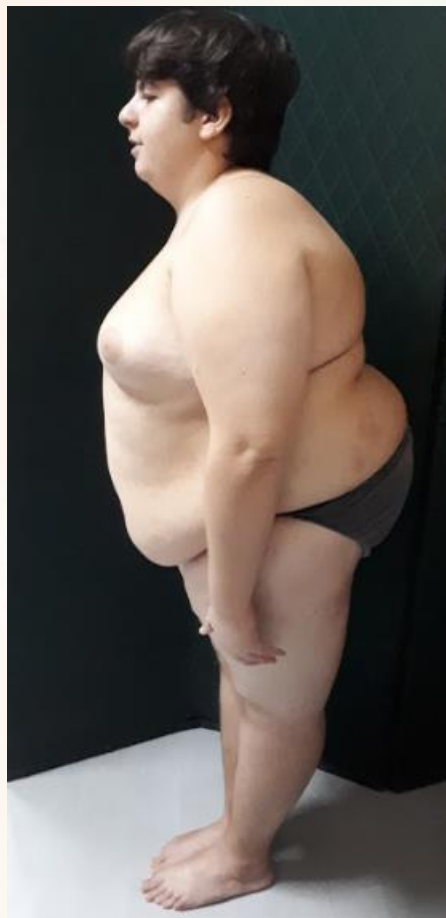
Año de ingreso: 2018

Motivo de consulta: Obesidad mórbida, escoliosis severa, problemas de comportamiento.

Peso inicial: 106,1 kg.

Altura: 144 cm,

Signos vitales: Sat O2 96-98% FC 80-100 TA 130-140/80-90





- Adams +.
- Escoliosis toracolumbar severa de 55°, con fijaciones de cirugía previa.
- Alteración de altura de hombros, triángulo de la talla, crestas ilíacas (12mm).
- Genu valgo: DIM 3,5cm, grado 2 escala Morley.
- Pie plano, retropié valgo.
- Limitación de movilidad en miembros inferiores.
- En la marcha, claudicación de miembro inferior derecho. Marcha en bloque, sin disociación de miembros superiores con respecto a los inferiores.
- Test de equilibrio monopodal
 - Derecha: 1,5 seg.
 - Izquierda: 1 seg.

Objetivos terapéuticos

- Mejorar capacidad aeróbica.
- Fortalecimiento de musculatura global, con hincapié en zona media.
- Mejorar el equilibrio estático y dinámico.
- Mejorar la flexibilidad de cadena lateral de tronco acortada, y de miembros inferiores.
- Reeducción de la marcha.

Modalidad de tratamiento: Abordaje transdisciplinario (Kinesiología, T.O., Psicología, Psicopedagogía, Fonoaudiología, Nutrición, Fisiatría, Clínica Médica, Psiquiatría, Acompañamiento Terapéutico).

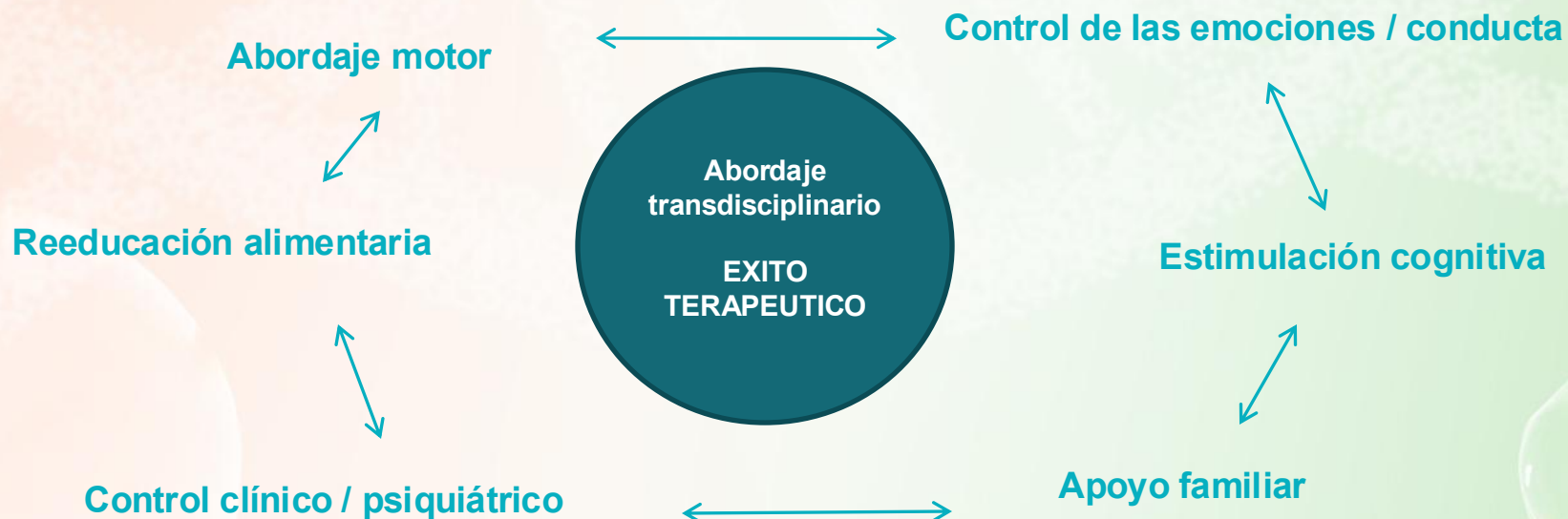


- Peso: **53kg**. Talla: 147cm
- Escoliosis toracolumbar severa de **53°**, con fijaciones de cirugía previa.
- Alteración de altura de hombros, triángulo de la talla, crestas ilíacas (12mm).
- Genu valgo: DIM 3,5cm, grado 2 escala Morley.
- Pie plano, retropié valgo.
- **Rangos articulares en extremidades completos.**
- En la marcha, **mejora levemente** la claudicación derecha, aumenta, continúa con cierta marcha en bloque.
- Test de equilibrio monopodal
 - Derecha: **22** seg.
 - Izquierda: **15** seg.



RECOMENDACIONES

No existe tratamiento kinésico/motor por sí solo. Es esencial el abordaje transdisciplinario para poder ver resultados positivos.



Condiciones normales

Contexto / Entorno
Componente emocional/conductual
Sistema cognitivo
Alimentación correcta
Tono muscular
Sistema musculoesquelético

**Psicología,
Psiquiatría**



Nutrición



Síndrome Prader Willi

Contexto / Entorno
Componente emocional/conductual
Alteración del sistema cognitivo
Trastorno alimentario
Hipotonía muscular
Sistema musculoesquelético

Clínica, Familia



**Psicopedagogía,
Fonoaudiología**



**Kinesiología,
Fisiatría, TO,
AT.**





MUCHAS GRACIAS