

Programa d'Atenció al pacient amb la Síndrome de Prader-Willi durant l'edat pediàtrica

Elisabeth Gabau

7 de Febrer de 2009

Guia mèdica SPW. Introducció

- SPW és un trastorn multisistèmic
 - Atenció multidisciplinària
 - Pares
 - Societat
- Un diagnòstic precoç és important per un maneig efectiu i de llarga duració
 - Salut i qualitat de vida
- **L'obesitat**
- **Problemes de conducta**

Equip multidisciplinària

- Neonatòleg
- Genetista clínic
- Endocrinòleg pediàtric
- Neuropediatre
- Logopeda
- ORL
- Psiquiatre
- Ortopeda
- Cirurgià
- Pneumòleg
- Especialista trastorns de la son
- Dentista
- Oftalmòleg
- Dietista
- Fisioterapeuta
- Psicòleg
- Treballador social

Guia mèdica SPW. Introducció

- SPW és un trastorn multisistèmic
 - Atenció multidisciplinària
 - Pares
 - Societat
- Un diagnòstic precoç és important per un maneig efectiu i de llarga duració
 - Salut i qualitat de vida
- **L'obesitat**
- **Problemes de conducta**

Hipotonia

- Disminució moviments fetals, posició anòmala del fetus en el part (presentació de natges)
 - necessitat d'assistència mèdica al part i augment de cessaries
- En els primers mesos, el lactant es belluga poc, dorm molt, té un plor dèbil i dificultats per augmentar de pes per una succió dèbil
 - augment de la freqüència de tomes, tetines especials o sondes alimentàries

Hipotonia

- La hipotonia és d'origen central. Lleu a moderada persisteix tota la vida
 - ➔ programes d'estimulació precoç
 - ➔ activitat física
- Escoliosi
 - ➔ tractament igual població general

Hiperfagia i obesitat

- La obesitat comença entre 1–4 anys
- Al final de l'edat infantil apareix la hiperfagia
- La hiperfagia és d'origen hipotalàmic amb una falta de sensació de sacietat, conducta relacionada **food seeking**
- L'obesitat és central i resulta de aquestes conductes combinades amb un metabolisme baix i una baixa activitat física
- Les complicacions de l'obesitat són les causes més importants de morbiditat i mortalitat

Hiperfagia i obesitat

- consell nutricional
- requeriment calòric és baix, no sobrealimentar
- monitoritzar creixement:
 - mensualment fins els 2 anys
 - cada tres mesos de 2 a 6 anys
 - cada sis mesos sempre
- control de vitamines i minerals, especial calç i Vit D
- control ambiental
- l'educació de la família respecte a la conducta alimentaria és molt important per obtenir bons resultats
- exercici

Talla baixa

■ Sense tractament

- 155 cm homes
- 148 cm dones

→ El tractament amb Hormona de Creixement millora el creixement, el fenotip físic i la composició corporal, millorant la mobilitat

Hipogonadisme

- Hipogonadisme hipogonadotròpic
- Hipoplasia genital, desenvolupament puberal incomplet i infertilitat
- Adrenarquia precoç en el 20%

- Criptorquidia uni o bilateral (80–90%)
 - intervenció quirúrgica
 - tractament hormonal substitutori, prevenció osteoporosi

Desenvolupament

- Retard motor
 - Retard de llenguatge
 - Retard cognitiu
 - Discapacitat intel·lectual lleu (CI: 60–70)
- Intervenció precoç amb programes individualitzats que incloguin fisioteràpia, logopèdia, habilitats socials,...

Trastorns conducta i psiquiàtrics

- Patró de conducta característic a partir de l'infància:
 - Rebequeries, tossuts, manipuladors, conductes compulsives,..
 - TEA (25%)
 - TDAH
- educació parental
- atenció psicològica
- medicació psicotròpica
- Trastorn mental en l'adult jove 5–10%

Alteracions de la respiració

- Debilitat muscular toràcica, hipotonia, disminució del to muscular en via aèria superior, obesitat, escoliosi
 - Apnea obstructiva de la son
 - Apnea central de la son
 - Roncar
 - Somnolència durant el dia
 - Infeccions respiratòries de repetició
-
- ➔ Valoració ORL, pneumologia
 - ➔ Control de l'obesitat
 - ➔ Estudi de la son o polisomnografia

Altres característiques

Importants per el maneig:

- Ulls, estrabisme (>50%)
- Dents i saliva espessa
- Termoregulació
- Disminució sensibilitat al dolor
- Incapacitat pel vòmit
- Skin picking

Mortalitat

- L'obesitat relacionada amb trastorns cardiovasculars i respiratoris son les causes més freqüents de mort en nens i adults
- Mort per accidents relacionats amb la hiperfàgia
- Insuficiència adrenal d'origen central (60%)

Conclusions

- Hormona de creixement
- Tractament hormonal substitutori
- Fisiopatologia dels trastorns de conducta i psiquiàtrics
- **Identificar la causa de la hiperfagia i trobar un tractament farmacològic**
 - millorar la conducta?
 - més fàcil la prevenció obesitat
 - → → millor salut i qualitat de vida
- ***HBII-85* snoRNA**

A scenic landscape featuring a stone building on a hillside, framed by cherry blossom branches in the foreground. The word "GRÀCIES" is overlaid in pink text.

GRÀCIES