

Consideraciones históricas del Síndrome Prader–Willi; la atención educativa de este síndrome

Prader-Willi Syndrome Historical Considerations and Educational Attention

Loisel Bello-Ulloa*

loiselb@ali.cav.sld.cu

Marlen Román-García*

loiselb@ali.cav.sld.cu

Yaquelin Arnaiz-Paez**

yaqueap@sma.unica.cu

* Hospital General Provincial Docente “Antonio Luaces Iraola”

**Universidad de Ciego de Ávila Máximo Gómez Báez

Resumen

La Educación Especial requiere de profesionales capacitados para el trabajo con alumnos con Síndrome Prader-Willi, satisfacer las necesidades y aspiraciones de alumnos y familias a través del complejo proceso de enseñanza- aprendizaje constituye un reto de la educación cubana. Estos niños manifiestan problemas en el comportamiento, siendo común que se dificulte su integración a nuevos entornos en que se presuponga un cambio. Aunque se ha avanzado en la atención a estos niños, aún no se ha logrado un proceso efectivo y oportuno que permita perfeccionar la estimulación y atención a este grupo de niños. El objetivo del trabajo es fundamentar las consideraciones generales históricas del Síndrome Prader-Willi y la atención educativa en este síndrome.

Palabras clave: Atención educativa; comportamiento; proceso de enseñanza-aprendizaje; Síndrome Prader- Willi.

Abstract

Students with Prader-Willi Syndrome are to be treated by Special Education effectively trained professionals who are able to meet students and families' needs and aspirations through the complex teaching-learning process. This is a challenge for Cuban education. Such children show behavior problems, commonly with difficult integration to new environments that entail change. Although there has been some progress in caring for these children, children are not yet provided with an effective and timely process that permits better stimulation and attention to their special needs. This work aims at

offering the foundations of historical general considerations regarding the Prader-Willi Syndrome and education of children suffering from it.

Key words: Behavior; Education; Prader-Willi Syndrome; Teaching-Learning Process

Introducción

El sistema educacional cubano cuenta con una educación masiva y gratuita que aspira a la calidad, con equidad en los propósitos formativos y al reto de atender a la diversidad y ofrece una enseñanza diferenciada y diferenciadora a fin de propiciar el desarrollo de cada escolar y la atención a las necesidades educativas especiales para aquellos que la necesiten. Estas son las razones que hacen que la Educación Especial, tenga como propósito más general, la equiparación de oportunidades para toda la población desde la concepción de la necesidad de educar a la diversidad.

La Educación Especial hay que analizarla en el contexto general de educación y considerar que de manera específica constituye “Un sistema de instituciones, modalidades, vías de extensión, soportes profesionales, servicios especiales y recursos puestos a disposición de los educandos con necesidades educativas especiales, sujetos con riesgo, familias y comunidad” (Bell, & López, 2002, p.144). Esta concepción específica y a la vez ampliada tiene su surgimiento desde hace siglos atrás en el ideario martiano, quien asegura que “las condiciones de la felicidad deben estar sinceramente abiertas, y con igualdad rigurosa, a todo el mundo” (Martí, 1889, p. 159).

Este tipo de educación aprecia de manera frecuente dentro del universo de alumnos con retraso mental, la asociación de enfermedades de diferentes etiologías que traen aparejada esta condición intelectual, pero que indistintamente, expresan particularidades tanto en la esfera cognitiva, como en la afectiva. Tal es el caso del Síndrome Prader-Willi (SPW), enfermedad no hereditaria, de baja incidencia que se debe a la pérdida parcial del total material genético en el brazo largo del cromosoma 15, de origen paterno.

Las características esenciales están asociadas a una disminución de los movimientos fetales en el período prenatal, falta de tono muscular, poco reflejo de succión y deglución, polifagia y en general, retraso en todas las etapas evolutivas y retraso mental en diferentes grados. Indudablemente esta alteración presenta síntomas que luego de su aparición se convierten en crónicos y los avances de la ciencia no son lo suficientemente alentadores como para expresar su cura.

El tratamiento a niños con Síndrome Prader-Willi puede considerarse reciente, se remonta a investigaciones de la década del 50. En los últimos años se han logrado algunos avances en el estudio sobre el síndrome y sus formas de tratamiento. En la temática se destacan los países del primer mundo como Suiza, Suecia, Inglaterra, Italia, Francia, Estados Unidos y Nueva Zelanda. Numerosos médicos y científicos han profundizado en sus investigaciones entre los que se deben destacar Prader, Labhart & Willi (1956), Eiholzer (2006), Butler, Phillip & Whitman (2010).

En Latinoamérica sobresalen países como México, Chile y Argentina. Se tratan temas tan controvertidos como el uso de la hormona de crecimiento (GH), la ghrelina y estudios genéticos en grupos ampliados de SPW (Cortés, Allende, Barrios, Curotto, Santa María & Barraza, 2005; Torrado, Araoz, Baialardo, Abralde, Mazza & Krochik, 2007).

En Cuba las investigaciones sobre este síndrome son escasas, las referencias acerca del trabajo con este grupo de niños de las cuales se tiene conocimiento consisten en un estudio realizado en el año 1999 por especialistas del área médica del Hospital “William Soler”. En el año 2006 se efectuaron estudios por un grupo de especialistas en la Facultad de Ciencias Médicas “Comandante Manuel Fajardo” en La Habana y desde el punto de vista educativo, se conoce el estudio relacionado con la estimulación temprana del lenguaje en niños Prader-Willi (León, 2006).

El objetivo del trabajo es fundamentar las consideraciones generales históricas del Síndrome Prader-Willi y la atención educativa en este síndrome.

Desarrollo

Consideraciones generales históricas del Síndrome Prader-Willi

Las primeras referencias acerca del tema datan del siglo XVII, con la pintura barroca del español Juan Carreño de Miranda (1616-1685), quien retrató en Madrid, desnuda y vestida, a una niña de seis años de vida y 60 kilogramos de peso. Esta obesidad fue el motivo de su traslado a la corte pues se exhibía como un “fenómeno de la naturaleza” en las fiestas que se daban en los salones del Rey Carlos II. Por este motivo se le dio el sobrenombre “La Monstrua”. Los retratos pertenecían a Doña Eugenia Martínez Vallejo, quien era natural de Bárcenas, en la provincia de Burgos donde había nacido en 1674 (Butler, Phillip & Whitman, 2010).

Se dice que desde entonces estas pinturas pueden ser vistas en el Museo del Prado, en Madrid. Tres siglos después el Dr. Andrea Prader reconoció inmediatamente los rasgos fenotípicos consistentes con el SPW en esos cuadros. El desnudo, con estilo mitológico que recuerda a un Bacó infantil, permite apreciar la generalización de la obesidad, con las manos pequeñas, dedos afilados y el labio superior elevado en su centro, con imagen triangular, particularidades de este desorden abordadas con posterioridad. Sin embargo no se ha podido saber si la niña tenía dicha enfermedad. A pesar de esto su fiel descripción ha permitido mantener esta fuerte suposición. Desde entonces estas pinturas son consideradas la más temprana ilustración del síndrome (Butler, Phillip & Whitman, 2010).

El SPW fue descrito por primera vez en 1887, por Langdon Down, quien lo llamó Polisarcia. En la década del 50, el profesor Andrea Prader, que en ese momento era el director en jefe del Hospital de Niños de Zurich, notó que repetidamente veía a niños con síntomas similares: tenían sobrepeso, pequeños de estatura, a menudo tenían manos y pies pequeños y un bajo nivel de inteligencia. Junto a los especialistas Heinrich Willi y Alexis Labhart, Prader investigó estos síntomas. En 1956 estos tres doctores fueron los primeros en describir en una publicación científica, el síndrome Prader-Labhart-Willi, hoy generalmente denominado Síndrome Prader-Willi.

Este desorden también se ha llamado con las siglas HHHO, acrónimo propuesto por Zellweger y Shneider en 1961, debido a sus características principales: Hipotonía (debilidad del tono muscular), Hiposiquismo (retraso mental), Hipogonadismo (órganos genitales no desarrollados) y Obesidad (Zellweger & Shneider, 1968).

En los primeros doce años siguientes a 1961 se informaron aproximadamente setenta casos. El número continuó creciendo hasta los años 70, cuando aparece la primera clínica Prader-Willi en la Universidad de Washington, en Seattle, bajo la dirección de Vanja Holm, M.D.

Hasta 1981 las causas del síndrome eran desconocidas. El mismo se diagnosticaba sobre la base de signos externos, como ser de baja estatura y tener obesidad. Sin embargo, ya entonces los doctores notaron que algunos casos encajaban exactamente con la descripción de Prader, Willi y Labhart, mientras que en otros, el diagnóstico no era tan obvio. Aún no se ha obtenido la explicación de por qué varía tanto la severidad de los síntomas encontrados.

Muchas otras características del SPW han sido descritas desde entonces. El reconocimiento de esta condición ha crecido sustancialmente gracias a los criterios diagnósticos realizados por la doctora Holm en 1993 y los avances de la biología molecular; dichos criterios son hasta hoy, la forma clínica más completa para este diagnóstico.

El profesor Swaab, de Ámsterdam, demostró una importante reducción de neuronas productoras de hormonas liberadoras de GH en el hipotálamo, y de las oxitocinas, constitutivas del centro de la saciedad, por lo que se precisan de mayores cantidades de azúcar en sangre para saciarse. También existen evidencias que sugieren que el material genético contenido en el cromosoma 15, podría estar relacionado con la conducta compulsiva ante el alimento (intensa preocupación por los alimentos y ausencia de saciedad), a través de una alteración de síntesis, liberación, metabolismo, transporte, actividad intrínseca o recaptación de neurotransmisores específicos.

El uso de la hormona de crecimiento en niños y adolescentes fue investigado por un grupo de doctores mexicanos con el objetivo de señalar consideraciones puntuales acerca del mecanismo básico de acción, dosificación e indicaciones de dicha hormona. (Calzada, Dorantes & Barrientos, 2005). En este mismo período de tiempo y en el mismo país, otros doctores tratan la temática sobre la ghrelina y su relación con el eje hipotalámico en el SPW (Méndez, Chávez & Uribe, 2006).

Las personas con el síndrome presentan lesiones cutáneas debido a automutilación como consecuencia de la “dermatilomanía”, como por ejemplo: úlceras en la piel por rascado, panadizos, paroniquias, mordeduras; pueden presentar además alopecia, dermatitis por contacto y piodermatitis; sobre esta característica investiga la doctora Luci García, dermatóloga de la Universidad del Valle, en Cali, Colombia (García & Concha, 2010).

En Chile se destaca la médico genetista y profesora universitaria, Fanny Cortés por el trabajo *Caracterización clínico-genético-molecular* (Cortés, Allende, Barrios, Curotto, Santa María & Barraza, 2005), donde brinda argumentos sobre el diagnóstico y posibles pruebas para su confirmación, efectuado a un grupo amplio de personas con el síndrome, así como su presentación en el pasado año en el XLIV Congreso mexicano de anestesiología y pediatría con *Evaluación preoperatoria en el Síndrome Prader-Willi*.

Admirable ha sido el trabajo de María del Valle Torrado, médico genetista y coordinadora del equipo interdisciplinario de Síndrome Prader-Willi del Hospital Pediátrico “Juan Garrahan”, en Argentina. En los últimos 11 años este equipo ha detectado a 330 niños con este trastorno, a los cuales se les ha dado seguimiento. Cuentan con varias publicaciones acerca del tema entre las que se encuentran: *Disfunción de la tiroides del eje en pacientes con Síndrome Prader-Willi durante los dos primeros años de vida*, donde demuestran la presencia de hipotiroidismo en el SPW (Vaiani, Herzovich, Chaler, Chertkoff, Rivarola, Torrado, Belgorosky, 2010). También publicaron un estudio clínico etiológico interdisciplinario, donde se demuestra que según la etiología de SPW, así serán en mayor o menor grado las manifestaciones clínicas (Torrado, Araoz, Baialardo, Abraldes, Mazza, Krochik, et al, 2007); otro de los resultados de este equipo interdisciplinario argentino es trabajos publicados es *Citogénéticos combinados y análisis molecular para el diagnóstico de Síndrome Prader-Willi/Angelman*, (Borelina, Engel, Esperante, Ferreiro, Ferrer, Torrado, et al, 2004), entre otros resultados científicos.

Un lugar importante en la divulgación acerca de la temática y el incentivo por nuevas investigaciones, lo ha ocupado la International Prader-Willi Syndrome Organization (IPWSO). Esta organización fue fundada en el 1991, durante la primera Conferencia Internacional sobre el síndrome, desarrollada en Ámsterdam. En esta ocasión se eligió como presidenta a la sueca Jean Phillips-Martinsson. Esta organización fue creada en sus inicios por padres, amigos y profesionales de la comunidad internacional, dedicados a crear una red que permitiera brindarles mayores oportunidades y mejorar la calidad de vida a los afectados, familias y cuidadores, además de proveer soporte emocional y educacional, asesoramiento médico, el desarrollo, divulgación y promoción de nuevas investigaciones sobre el tema, así como promover el diagnóstico e intervención tempranamente.

Específicamente en nuestro país este asunto ha sido poco abordado. Los principales estudios sobre el síndrome Prader-Willi, su atención y tratamiento se enmarcan fundamentalmente desde el punto de vista médico. En el Hospital Pediátrico Docente “William Soler”, en el año 1999, los doctores Pedro González Fernández, Gonzalo Pin Arboledas y Raquel Cabrera Panizo, investigaron a tres pacientes diagnosticados sobre la apnea durante el sueño por la necesidad de información y la escasez de publicaciones sobre el tema.

Otra investigación de la Facultad de Ciencias Médicas “Comandante Manuel Fajardo”, en La Habana aborda la temática: *Síndrome Prader-Willi. Presentación clínica de dos pacientes y revisión de la literatura*. En la misma se presentan dos pacientes que fueron estudiados y cumplen con los criterios clínicos de la enfermedad, así como una breve explicación de este desorden (Rodríguez, Martínez, Martínez García, Guerrero & Calmo, 2006).

En la revisión bibliográfica sobre la temática en Cuba se destaca León (2006), con un enfoque integral de atención educativa y de orientación a la familia de niños Prader-Willi, favoreciendo el desarrollo del lenguaje desde edades tempranas en este síndrome complejo y de baja incidencia en la población, el cual no se ha abordado desde el punto de vista pedagógico para lograr una terapia efectiva en la compensación del defecto.

Sería oportuno tratar elementos específicos y la vez esenciales acerca del concepto, la etiología y la prevalencia e incidencia de este desorden genético en correspondencia con los paradigmas más actuales. Mientras que una enfermedad tiene una causa clara y médicamente discernible que lleva a varios síntomas, los síntomas de un síndrome, que a menudo afectan distintos sistemas de órganos, no pueden ser claramente rastreados hacia una única causa.

El SPW es una enfermedad neuroconductual de origen genético, producida por la ausencia de expresión de un conjunto de genes, localizados, como se ha dicho, en el brazo largo del cromosoma 15, de origen paterno (Eiholzer, 2006). En la mayoría de los casos de SPW, se puede definir claramente su origen, aunque surge de manera esporádica y no se hereda. Esta enfermedad está causada por tres motivos diferentes (Eiholzer, 2006):

- Deleción o pérdida en el cromosoma 15 de la región 15q11-q13, del cromosoma de origen paterno. Esta causa se observa en el 70% de las personas afectadas.
- Disomía uniparental materna, que se produce cuando el niño recibió dos cromosomas 15 de la mamá. El niño es afectado porque le falta un conjunto de genes que están en el cromosoma del papá en este caso, ausente. Se observa en un 25 a 28% de los casos.
- Defectos del centro de imprinting; los genes paternos se hallan silenciados. Esta forma sólo se encuentra en el 2 al 5 % de las personas afectadas.

El riesgo de tener otro niño afectado depende del mecanismo causante. Las dos primeras causas tienen bajo riesgo de repetición en la familia, cercano al 1%. La tercera causa, en la mitad de los casos tiene alto riesgo de recurrencia (50%). La incidencia aproximada de la enfermedad es de 1 en 12 000 a 15 000 nacidos vivos (Holm, Cassidy, Butler, Hanchett, Greenswagg & Whittman, 1993). Ocurre igualmente tanto en varones como en hembras y se puede encontrar en individuos de cualquier raza.

Las técnicas diagnósticas más utilizadas son: el Análisis Cromosómico de Alta Resolución (HRCA) con una detección en el 50-60% aproximadamente de los casos; la Hibridación in Situ Fluorescente (FISH) que puede detectar el 70% de las personas Prader-Willi, la Metilación de ADN y la Expresión del ARN, ambas con un 98% de detección de los afectados.

A pesar de todos estos descubrimientos, hasta hoy es poco conocido cómo se llega de los defectos genéticos, a los síntomas del síndrome. Las investigaciones concluyen que los síntomas tienen relación con una disfuncionabilidad en el hipotálamo. El hipotálamo se encarga de controlar el apetito, la temperatura, la liberación de varias hormonas secretadas por la hipófisis, controla la conducta. Específicamente la hipófisis o glándula pituitaria como también se le conoce, segrega la hormona de crecimiento (GH), gonadotropinas (FSH/LH), hormona estimulante de la tiroides (TSH), prolactina y hormona corticoadrenal (ACTH). De ahí que las características distintivas se deban al mal funcionamiento de esta parte del sistema nervioso central.

A consecuencia de este déficit hormonal, se expresan la mayor parte de los signos y síntomas de la enfermedad, y a la vez en el campo del estudio hormonal, es donde mayores hallazgos se han obtenido y donde hoy se encuentran los tratamientos de vanguardia.

El tratamiento con la hormona de crecimiento comenzó a utilizarse a principio de los 90s en niños con SPW en Estados Unidos y Europa y sus resultados fueron particularmente dignos de observar. Es importante señalar que cuando los padres opten por esta terapia, deberán consultar con especialistas de experiencia puesto que requiere de perseverancia, su administración es diaria y su uso prolongado, se requiere de chequeos médicos periódicos y existen efectos secundarios como deficiencias en los niveles de insulina en sangre, se puede agravar cualquier escoliosis existente y una pequeña porción de niños SPW pueden empeorar sus síntomas respiratorios.

Actualmente la administración del medicamento fue establecida hasta los 21 años. Este permite en los afectados por el síndrome que se desarrollen más sus músculos, que mantengan su peso y se vuelvan menos sedentarios, incluso cambia su apariencia. La masa grasa disminuye, pero se estabiliza a un nivel relativamente alto. Mientras la masa muscular aumenta significativamente en relación al tamaño corporal durante los primeros seis meses de tratamiento, esta luego se mantiene constante. Es importante señalar que siempre se debe controlar la ingesta de calorías y la realización de ejercicio físico, de lo contrario no se logra el efecto deseado.

En la literatura médica se refiere que el SPW constituye la primera causa de obesidad mórbida. Esta hace que enfermedades crónicas como la Diabetes Mellitus, Hipertensión arterial, Osteoporosis, enfermedades cardiovasculares y respiratorias, aparezcan en la niñez, precozmente, en tanto en la población general, la obesidad traería estas mismas complicaciones luego de décadas de desarrollo.

La atención educativa en el Síndrome Prader-Willi

En Cuba la educación de escolares con retraso mental transitó de un modelo eminentemente médico a un modelo de atención multidisciplinaria, así como la aproximación a la conceptualización de déficit intelectual ha sido tratada por una gran variedad de autores, hoy en día es abordada con un tratamiento mucho más humanista del individuo y su microentorno, en el que se conocen sus necesidades y se estimulan las potencialidades.

El modelo escolar cubano está basado en el enfoque histórico-cultural. Este modelo utilizado en la educación cubana tiene una concepción teórico-metodológica en la psicología y en los postulados de Vigotsky, con un enfoque marxista e histórico-cultural. Sustentado en este, el proceso formativo de los niños con SPW debe tener un carácter intencional, organizado, consciente, sistemático y dirigido por todos los adultos que interactúan en cada uno de los contextos en que este se desenvuelve.

Para la puesta en práctica de este modelo se hace necesario el cumplimiento de determinados principios, que constituyen lineamientos que orientan la atención educativa. En ellos se refieren tanto los factores que condicionan el proceso educativo como las particularidades y características de los niños en correspondencia con su edad. Es de gran importancia la relación que se establece entre lo cognitivo y lo afectivo en

todo el proceso, por lo que toda atención educativa debe ser instructiva y educativa al mismo tiempo, es decir, desarrolladora de la personalidad en su integralidad.

Los presupuestos teóricos de este modelo se encuentran en la base de la concepción del trabajo pedagógico con el niño, la que se ofrece en dos modalidades, la institucional y la no institucional. Para cumplir con estos fines se aplican los programas educacionales donde las actividades están organizadas teniendo en cuenta los períodos en que se enmarcan los procesos y funciones psíquicas. El objetivo está centrado en la potenciación al máximo de sus capacidades.

La atención al SPW debe ser tratada con un enfoque multidisciplinario, conformado por especialistas tanto médicos como profesionales de la educación. La intervención debe tener un carácter sistemático, oportuno e iniciarse desde el propio diagnóstico de la enfermedad. La atención al síndrome debe comenzar desde edad temprana y continuará por el resto de la vida. Adquiere gran importancia el trato adecuado de la familia, los especialistas médicos y docentes y otros adultos que se relacionen con el niño desde las primeras edades.

La atención educativa en la escuela especial involucra a cada uno de los docentes con que el niño Prader-Willi interactúe, e incluye el aseguramiento y la supervisión de cada uno de los espacios en el que se desenvuelva. En correspondencia con el período de desarrollo en el que se enmarque el niño, debe propiciarse la formación de hábitos de autovalidismo, observándose mejores resultados luego de la adquisición de la marcha independiente y el logro de habilidades en el área de la motórica fina.

Los niños con SPW son especialmente independientes en los actos de vestirse, peinarse, calzarse, comer, tomar líquidos, entre otros. Esto permite una correcta realización de las tareas diarias. En contradicción con esto, pueden ser extremadamente lentos en estas mismas tareas, pues en el acto de efectuarlas intervienen factores psicológicos importantes como el negativismo y el bajo nivel motivacional que estos poseen.

En la atención educativa, el docente debe propiciar desde las primeras edades, la adquisición de habilidades sociales e interpersonales que le permitan integrarse a las distintas instituciones por las que debe transitar y relacionarse satisfactoriamente con sus coetáneos. Se deben tratar los aspectos de atención compartida, puesto que en la práctica, sus problemas fundamentales se derivan de no acomodarse a los intereses de otros niños, es decir, su atención perseverante centrada en sus intereses particulares, les

dificulta tener en cuenta al interlocutor. La formación de conductas apropiadas contribuye al éxito de la integración en la escuela, la familia y la comunidad.

Específicamente la atención psicopedagógica en la escuela especial, no es más que lograr una adecuada orientación para el proceso de toma de decisiones sobre el tipo de respuesta educativa que precisan los alumnos, en general e individualmente, para favorecer su desarrollo individual y, además, desarrollar el proceso educativo en su conjunto, facilitando la tarea de los docentes y contribuyendo a elevar la calidad. En otras palabras, la evaluación psicopedagógica no se restringe sólo a la atención individual, sino que debe asegurar una práctica educativa adecuada para el desarrollo de todos los niños.

En el marco educativo la atención psicopedagógica proporcionará terapias acordes con el manejo de los síntomas obsesivos-compulsivos, el manejo del estado de ánimo o problemas del comportamiento. En la realización de los tratamientos psicopedagógicos se entrenará el pensamiento lógico-verbal, la memoria visual y a corto plazo, estas últimas significativamente afectadas en niños con SPW.

Existen algunos niños con este síndrome con sorprendentes habilidades para la realización de rompecabezas y juegos de mesa. Las actividades que se realicen tendrán vinculación con la práctica, lo que permitirá una mejor comprensión del significado. De forma general la atención psicopedagógica en estos casos tendrá que estar orientada a compensar las necesidades que predominen como en el resto de la discapacidad mental.

Los trastornos de la comunicación oral son comunes en estos niños. La causa no está claramente definida, es muy probable que se deba a la hipotonía que afecta a los músculos de la boca, los del sistema respiratorio, así como otros que intervienen en la emisión verbal, o a la producción reducida de saliva. Lo que condiciona retraso en el desarrollo del lenguaje, afectándose los tres componentes del mismo.

En ocasiones las habilidades verbales suelen ser buenas, aunque tienden a tener pensamientos y verbalizaciones reiteradas. En cuanto a la estructuración de la frase llega a ser poco compleja, con tendencia argumentativa. Aquellos niños cuyas habilidades cognitivas van por delante de su lenguaje expresivo, son los que tienen mayores probabilidades de manifestar frustración en el aspecto comunicativo. El logopeda tendrá presente que a veces utilizan frases hechas que pueden dar la impresión que existe un nivel comunicativo superior al que realmente poseen. La atención

logopédica debe estar por lo tanto dirigida al desarrollo de la motricidad articular y al tratamiento de los aspectos fónico-léxico-gramatical.

Dentro de la atención educativa, desempeña un papel esencial el profesor de Educación Física. Las actividades deportivas permiten el mejoramiento del tono muscular, del equilibrio y los movimientos. Además del mantenimiento del peso corporal tan importante en este desorden genético. Los niños con SPW presentan una forma de vida sedentaria, de ahí que la incorporación a las actividades físicas constituye una de las principales formas de tratamiento.

Durante la realización de los turnos de Educación Física el profesor estará atento por las posibles lesiones en las articulaciones, fracturas y la luxación de caderas. Todo esto a consecuencia de la hipotonía, la disminución de la masa muscular, la obesidad y la aparición de la osteoporosis desde edades tempranas. Se recomienda en estos casos el nado y las caminatas.

Conclusiones

El Síndrome Prader-Willi es una enfermedad neuroconductual de origen genético, producida por la ausencia de expresión de un conjunto de genes, localizados en el brazo largo del cromosoma 15, de origen paterno. En la mayoría de los casos se puede definir claramente su origen, surge de manera esporádica y no se hereda. El tratamiento a niños con Síndrome Prader-Willi puede considerarse reciente, se remonta a investigaciones de la década del 50.

Existe una gran diversidad en el grado de dificultades de aprendizaje que presentan los niños afectados por el SPW; aunque no existe un perfil cognitivo específico del síndrome, generalmente muestran distintos niveles de destreza en función del área del aprendizaje. Las áreas en que suelen destacarse en relación con sus propias habilidades son varias: la memoria a largo plazo, el lenguaje receptivo, facilidad para aprender visualmente, facilidad para aprender de las experiencias reales y simuladas, facilidad para la lectura, llegando, en muchos casos, a ser excelentes lectores, e incluso leer por placer.

Referencias bibliográficas

Bell, R. & López, R. (2002). *Convocados por la diversidad*. La Habana: Editorial Pueblo y Educación.

- Borelina, D., Engel, N., Esperante, S., Ferreiro, V., Ferrer, M., Torrado, M., Goldschmidt, E., Francipane, L. & Szijan I. (2004). Citogenéticos combinados y análisis molecular para el diagnóstico de síndromes Prader-Willi/Angelman. *Diario de bioquímica y biología molecular*, 37(5), 522-526.
- Butler, G., Lee Phillip, D.K & Whittman, B. (2010). *Management of Prader- Willi Syndrome*. United States of America: Springer.
- Calzada, R., Dorantes, L. M. & Barrientos, M. (2005). Recomendaciones de la Sociedad Mexicana de Endocrinología Pediátrica, A. C., para el uso de hormona de crecimiento en niños y adolescentes. *Boletín médico del Hospital Infantil de México*, 62(5), 362-374.
- Cortés, F., Alliende, M., Barrios, A., Curotto, B., Santa María, V., Barraza, X... Pardo, R.(2005). Caracterización clínico-genético-molecular de 45 pacientes chilenos con Síndrome de Prader Willi. *Revista Médica de Chile*, 133 (1), 33-41.
- Eiholzer, U. (2006). *El Síndrome de Prader-Willi sobre el trato con los afectados*. Suiza: Editorial Karger.
- García, L. & Concha, C. (2010). Dermatilomanía y síndrome de Prader-Willi. *Revista Asociación Colombiana Dermatología*, 18 (3), 178-181.
- Holm, V., Cassidy, S., Butler, M., Hanchett, J., Greenswagg, L., Whittman, B. & Greenberg, F. (1993). Prader- Willi Syndrome: consensus diagnosis criteria. *Pediatrics*, 91(2), 398-402.
- León, A. (2006). *La estimulación temprana del lenguaje en niños y niñas con el Síndrome Prader Willi*. Tesis en opción al título académico de Master en Educación Especial. Centro de Referencia Latinoamericano para la Educación Especial.
- Martí, J. (1889). Carta a Serafin Bello. 16 de noviembre. En García, L. & Moreno, E. (1993). *José Martí. Epistolario*. La Habana: Editorial de Ciencias Sociales.
- Méndez, N. Chávez, N.C. & Uribe, M. (2006). La ghrelina y su importancia con el eje Gastrohipotalámico. *Gaceta médica de México*, 142 (1), 49-58.
- Prader, A., Labhart, A. & Willi, H. (1956). Ein syndrom von adipositas, kleinwuchs, Kryptorchismus und oligophrenie nech myotonicertigem zustand in neugeborenenalter. *Schweiz Med Wochenschr.* 86,1260-1261.

Rodríguez, N., Martínez, T., Martínez, R., Guerrero, L. & Calmo, V. (2006). Síndrome Prader-Willi. Presentación clínica de dos pacientes y revisión de la literatura. *Revista Cubana de Pediatría*, 78 (1).

Torrado, M., Araoz, V., Baialardo, E., Abrales, K., Mazza, C. & Krochik, G. (2007) Clinical-Etiologic correlation in children with Prader-Willi syndrome (PWS): an interdisciplinary study. *Am J Med Genet*, 143 (5), 460-468.

Vaiani, E., Herzovich, V., Chaler, E., Chertkoff, L., Rivarola, M., Torrado, M. & Belgorosky, A. (2010). Disfunción del Eje de la tiroides en los pacientes con síndrome de Prader-Willi durante los 2 primeros años de vida. *Revista Medicina Infantil. Revista del Hospital de Pediatría Garrahan*, 17(2), 129 – 134.

Zellweger, H. & Schneider, H.J. (1968). Syndrome of hypotonia-hypomentia-hypogonadism-obesity (HHHO) or Prader-Willi syndrome. *American Journal of Diseases of Children*, 115(5),588-598.