

ALERTA PSIQUIÁTRICA para el Síndrome de Prader-Willi

Fuente: **Asociación Brasileña SPW**. Revisión Técnica: Dra. Silvia Freitas - Psiquiatra, Doctora en Epidemiología del Instituto de Medicina Social de la UERJ, coordinadora del equipo multidisciplinario de la clínica ambulatoria del Síndrome de Prader-Willi del Instituto Estatal de Diabetes y Endocrinología del Estado de Río de Janeiro (IEDE)

Razones para la consulta y derivación: El Síndrome de Prader-Willi (SPW) es una enfermedad genética rara, con una presentación única entre todas las discapacidades del desarrollo. Las principales características del síndrome de Prader-Willi (SPW) incluyen hipotonía, hiperfagia (caracterizada por la búsqueda compulsiva de alimento y la falta de saciedad), obesidad, deterioro cognitivo y problemas de conducta. Entre las características cognitivas y conductuales se encuentran: dificultades de aprendizaje o discapacidad intelectual; rigidez cognitiva y perseveración; habla y conducta repetitivas; conducta oposicionista/cuestionadora y arrebatos de ira; acumulación compulsiva de objetos y alimentos; y tricotilomanía (excoriación cutánea).

Muchas familias de personas con SPW expresan una enorme preocupación por el impacto de estas características conductuales, ya que dificultan las rutinas diarias y representan importantes desafíos para el cuidado parental. Si bien es responsabilidad del psiquiatra prescribir medicamentos psicotrópicos, entre otras cosas, su rol como consultor del equipo multidisciplinario involucrado en el tratamiento —que debe incluir, además de médicos, otros profesionales de la salud (fisioterapeuta, fonoaudiología, terapeuta ocupacional) y profesionales de la educación— es igualmente importante.

La mayoría de los psiquiatras no habrán tratado más de uno o dos pacientes con SPW durante su trayectoria profesional. Sin embargo, más importante que la experiencia previa es la disposición a aprender sobre el manejo de este síndrome y sus características clínicas. La experiencia con otros trastornos del neurodesarrollo es útil, pero el punto fundamental es saber que las personas con síndrome de Prader-Willi (SPW) tienen un juicio afectado, independientemente de su coeficiente intelectual (CI) y habilidades de comunicación verbal.

Enfoque de evaluación: Los pacientes con SPW necesitarán más tiempo en la primera consulta. A menudo tienen una percepción y un juicio social limitados, y aunque pueden compartir pensamientos y sentimientos, pueden contar historias poco fiables.

Independientemente de la edad y el CI del paciente con SPW, las madres, los padres y los cuidadores deben servir como informantes secundarios para validar todos los aspectos de la historia (identificación de problemas, gravedad de los síntomas y evolución a lo largo del tiempo, nivel de afectación, antecedentes familiares y clínicos) sin la presencia del paciente, quien debe ser supervisado durante esta entrevista colateral.

En la entrevista clínica y la evaluación del estado mental, es mejor seguir la forma en que los padres se comunican con el paciente. Establecer una colaboración médico-cuidador desde el principio del proceso es esencial. En el síndrome de Prader-Willi (SPW), más que en cualquier otro trastorno del desarrollo, es fundamental que el psiquiatra evalúe la estructura del entorno en el que vive el paciente.

Los siguientes son los componentes esenciales para manejar los comportamientos del síndrome:

- ✓ un plan de comidas programado,
- ✓ restricción del acceso a los alimentos,
- ✓ un plan de actividad diaria,
- ✓ ejercicio obligatorio,
- ✓ oportunidades para la experiencia sensorial,
- ✓ control de las emociones manifestadas por el cuidador, y
- ✓ expectativas de comportamiento claras con refuerzo (énfasis en incentivos y consecuencias naturales).

Síntomas psiquiátricos y conductuales. Factores predisponentes: El síndrome de Prader-Willi (SPW) es un trastorno genético causado por la ausencia de expresión de genes paternos en el cromosoma 15q11-q13. Los genes ausentes parecen ser responsables de regular la función hipotalámica durante el desarrollo. Es importante que el psiquiatra conozca el subtipo genético del paciente, ya que las características conductuales y los síntomas psiquiátricos pueden variar en consecuencia. La mayoría de los casos del síndrome resultan de la delección de la región del SPW en el cromosoma 15 paterno, mientras que entre el 25 % y el 40 % de los casos son consecuencia de la disomía uniparental materna (DUM). Un subgrupo de estas personas con DUM puede presentar trastorno del espectro autista. A medida que la persona con DUM se acerca a la edad adulta, aumenta el riesgo de psicosis y trastornos del estado de ánimo. Los antecedentes familiares de enfermedad psiquiátrica aumentan el riesgo de trastornos psiquiátricos en ambos padres. Los principales factores predisponentes para los problemas de comportamiento y los síntomas psiquiátricos son la sensibilidad al estrés, el deterioro cognitivo que resulta en déficits en la resolución de problemas, los trastornos del lenguaje, las habilidades sociales deterioradas y las estrategias de afrontamiento inadecuadas.

Factores precipitantes: Los síntomas psiquiátricos pueden ser desencadenados por el estrés. Buscar pistas en el entorno (pérdida, duelo) a menudo puede ser útil, pero no predictivo. Los principales desencadenantes de las crisis psiquiátricas y de comportamiento son los cambios en el acceso a los alimentos, las expectativas, la estructura, la consistencia y el nivel de apoyo, la supervisión y la actitud del cuidador. Menos frecuentes, pero importantes de descartar, son: interacciones o efectos secundarios de medicamentos (p. ej., introducción reciente de terapia hormonal con esteroides gonadales), abuso o explotación sexual y fuentes no diagnosticadas de dolor o problemas clínicos. Las personas con PWS tienen menos sensibilidad al dolor y una respuesta inflamatoria atípica.

Factores de mantenimiento: Los siguientes factores perpetúan los trastornos psiquiátricos y de comportamiento: control ambiental deficiente (acceso inconsistente a los alimentos, expectativas poco realistas y comportamiento inapropiado del cuidador); Problemas interpersonales crónicos y beneficios secundarios de hospitalizaciones repetidas o visitas a la sala de emergencias, participación en asuntos legales y refuerzo inadvertido con comida. Los factores intrínsecos incluyen problemas de comunicación crónicos debido a trastornos del habla y del lenguaje, déficits de aprendizaje no diagnosticados (principalmente aquellos que resultan de dificultades en habilidades no verbales, motoras, visuoespaciales y sociales) y reacciones a medicamentos no reconocidas (especialmente activación del estado de ánimo).

Factores protectores: Los siguientes factores protectores pueden minimizar el riesgo de síntomas psiquiátricos y conductuales: estabilidad ambiental (previsibilidad, consistencia); seguridad alimentaria; delección como subtipo genético; perfil cognitivo estable; temperamento dócil; cuidadores flexibles y capacitados; interés bien establecido en el ocio y pasatiempos; Vivir con una familia bien informada y tener la oportunidad de practicar la creencia religiosa elegida son cruciales.

Síntomas psiquiátricos y diagnóstico en el síndrome de Prader-Willi (SPW): Es fundamental que el psiquiatra conozca las características principales del SPW y establezca la base conductual específica de cada individuo para distinguir entre las exacerbaciones de los comportamientos sindrómicos y la aparición de síntomas psiquiátricos. Estos pueden tener una presentación típica e indicar una enfermedad psiquiátrica subyacente, como psicosis, catatonia, delirio, narcolepsia, trastornos del estado de ánimo y de ansiedad. A veces, los síntomas afectivos y psicóticos pueden pasar desapercibidos debido a un funcionamiento social premórbido inusual o a una capacidad reducida para articular cambios en los procesos de pensamiento o el estado de ánimo. Sin embargo, el deterioro siempre se manifiesta por una pérdida en el nivel de funcionamiento, evidenciada por cambios en el autocuidado o la apariencia; patrones de sueño; nivel de interés en la alimentación, comportamiento social o preocupaciones habituales y comportamientos dirigidos a objetivos, incluyendo la búsqueda de alimentos o comportamientos repetitivos.

La perseveración y los comportamientos repetitivos excesivos son comunes en el SPW y no deben confundirse con el trastorno obsesivo-compulsivo (TOC). La autolesión grave puede ser una manifestación del Trastorno del Control de los Impulsos No Especificado. El Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad (TDAH) puede manifestarse como el tipo predominantemente inatento.

La apnea central del sueño ocurre independientemente de la obesidad; por lo tanto, la somnolencia diurna excesiva puede estar relacionada con un diagnóstico diferencial más complejo. Intervenciones ambientales y conductuales: Si el paciente con síndrome de Prader-Willi presenta una exacerbación de los comportamientos del síndrome, las intervenciones más efectivas son la optimización del entorno junto con la implementación de terapia conductual focalizada. Los atributos del individuo, como los intereses y pasatiempos, pueden usarse para apoyar el tratamiento. Las intervenciones conductuales y ambientales deben usarse antes de considerar la prescripción de fármacos psicotrópicos y deben reevaluarse con cada cambio terapéutico.

Medicación: Si una persona con síndrome de Prader-Willi presenta signos clínicos de un trastorno psiquiátrico, están indicadas las clases apropiadas de medicamentos psicotrópicos; sin embargo, las características de dosis-respuesta y el perfil de efectos secundarios pueden ser atípicos. Pautas generales: Todas las clases de medicamentos psicotrópicos se han utilizado con éxito para tratar los síntomas psiquiátricos en el síndrome de Prader-Willi (SPW). La elección del medicamento debe basarse en el diagnóstico psiquiátrico y no en el diagnóstico del síndrome. En personas con SPW, ciertas clases de medicamentos tienen mayor probabilidad de causar efectos secundarios a las dosis estándar generalmente prescritas, por lo que el tratamiento siempre debe iniciarse con una dosis baja y los aumentos deben hacerse lentamente ("comenzar con una dosis baja, aumentar lentamente"). La respuesta terapéutica, como en las personas en general, es muy individual, y los efectos secundarios pueden ser atípicos: rara vez se informan náuseas o cambios en el apetito, y el aumento de peso es menos común debido a la supervisión de la ingesta de alimentos, esencial para el cuidado de todas las personas con SPW. Las madres, los padres y los cuidadores deben estar informados sobre los beneficios esperados del tratamiento, las posibles reacciones adversas o las posibles interacciones medicamentosas mientras supervisan la eficacia del medicamento, y deben ser responsables de administrar los medicamentos, independientemente de la edad o el coeficiente intelectual del paciente.

Precauciones específicas sobre la medicación: Se debe informar al psiquiatra sobre el empeoramiento o la aparición de síntomas inesperados durante el tratamiento, como cambios de humor, aumento de la ansiedad, irritabilidad, reactividad emocional, conductas autolesivas o una mayor incidencia de conductas dirigidas a un objetivo, como la búsqueda de comida o el rascado de la piel. Algunos medicamentos, a pesar de su eficacia, presentan un mayor riesgo de efectos adversos.



En pacientes con síndrome de Prader-Willi (SPW), los efectos extrapiramidales son más difíciles de evaluar debido a la hipotonía global. Los síntomas del síndrome neuroléptico maligno pueden ser atípicos debido a la hipotonía y las anomalías hipotalámicas que causan desregulación de la temperatura y somnolencia diurna excesiva.

Hospitalización: Aunque la hospitalización a veces es necesaria, la mayoría de los hospitales no están preparados para las necesidades de una persona con SPW. Todo el equipo debe estar capacitado sobre cómo manejar a este paciente.

Atención continua: Las familias que buscan atención psiquiátrica deben llevar un registro de cada cita, incluyendo la medicación prescrita y la dosis, los síntomas para los que se prescribió la medicación y los motivos de su interrupción. Las citas regulares son esenciales. Las listas y los registros de lo ocurrido entre citas pueden ayudar a recopilar información sobre el estado de ánimo, el sueño, el comportamiento y los pensamientos. Los pacientes con síndrome de Prader-Willi o sus cuidadores deben informar sobre cómo los cambios en la dosis de la medicación han afectado su sueño, estado de ánimo y comportamiento, ya que cualquier cambio resulta estresante para todos. Escuchar al paciente puede garantizar una mejor adherencia a las recomendaciones médicas y un tratamiento continuo exitoso.