

COLECCIÓN REHABILITACIÓN

EL SÍNDROME DE PRADER-WILLI: GUÍA PARA FAMILIAS Y PROFESIONALES

MINISTERIO DE TRABAJO Y ASUNTOS SOCIALES
Secretaría General de Asuntos Sociales
Instituto de Migraciones y Servicios Sociales (IMSERSO)

Diseño de la colección: *Luca Landi*
Ilustración de cubierta y C D - R o m : *Luis Fernández*
Ilustraciones: *Ana Horno* y *Luis Fernández*

Coordinación de la publicación:
Marta Albert García
Asociación Española para el Síndrome de Prader-Willi

Aunque creemos que tanto la información como los consejos que contiene este libro son verdaderos y adecuados en la fecha en que se envía a prensa, ni los autores, ni el coordinador, ni los editores pueden aceptar ninguna responsabilidad legal por cualquier error u omisión que se pueda haber hecho.

Primera edición, 1999

© Instituto de Migraciones y Servicios Sociales

Edita: Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales
Secretaría General de Asuntos Sociales
Instituto de Migraciones y Servicios Sociales (IMSERSO)
Avda. de la Ilustración, s/n., c/v. a Ginzo de Limia, 58
Teléf.: 91 347 89 35. 28029 Madrid

NIPO: 209-99-009-4

ISBN: 84-88986-97-1

Depósito Legal: M. 44.495-1999

Imprime: **grafoffset sl**
Herreros, 14. Getafe (Madrid)

- **PRESENTACIÓN**
- **PRÓLOGO**
- **AGRADECIMIENTOS**
- **CAPÍTULO I. EL SÍNDROME DE PRADER-WILLI: ASPECTOS GENERALES**
 - 1. ¿Qué quiere decir Síndrome de Prader-Willi ?
 - 2. ¿A qué se debe?
 - 3. Frecuencia y recurrencia
 - 4. ¿Cuáles son los síntomas?
 - 5. Criterios para el diagnóstico
 - 6. Bibliografía
- **CAPÍTULO II. ASPECTOS GENÉTICOS DEL SÍNDROME DE PRADER-WILLI**
 - 1. Introducción
 - 2. Principales alteraciones genéticas (origen del Síndrome de Prader-Willi)
 - 3. Técnicas de diagnóstico
 - 4. Herencia
 - 5. Consejo genético
 - 6. Enfermedades con similitud clínica al SPW
 - 7. Bibliografía
- **CAPÍTULO III. ASPECTOS ENDOCRINOLÓGICOS**
 - 1. Crecimiento
 - 2. Obesidad, Intolerancia a la glucosa y Diabetes mellitus
 - 3. Criptorquidia, Hipogonadismo hipogonadotrofo y desarrollo sexual
 - 4. Osteoporosis
 - 5. Hormonas tiroideas, cortisol, prolactina y hormonas gastrointestinales
 - 6. Colesterol y lípidos
 - 7. Bibliografía
- **CAPÍTULO IV. ALIMENTACIÓN**
 - 0. Introducción
 - 1. Cuidados dietéticos
 - 2. Cuidados estratégicos
 - 3. Bibliografía
- **CAPÍTULO V. REHABILITACIÓN DEL SÍNDROME DE PRADER-WILLI**
 - 1. Introducción
 - 2. Diagnóstico y valoración funcional
 - 3. Estudio del tono muscular
 - 4. Valoración del sistema músculo-articular y posibles deformidades
 - 5. Programa terapéutico
 - 6. Bibliografía
- **CAPÍTULO VI. TRASTORNOS DEL SUEÑO**
 - 1. Evaluación del sueño: polisomnografía
 - 2. Alteraciones en relación con el sueño
 - 3. Tratamiento
 - 4. Bibliografía
- **CAPÍTULO VII. MANIFESTACIONES OROFACIALES, DENTALES Y SU CONTROL**
 - 1. Características orofaciales
 - 2. Características bucodentales
 - 3. Prevención, exploración y seguimiento
 - 4. Tratamiento
 - 5. Bibliografía
- **CAPÍTULO VIII. CARACTERÍSTICAS PSICOLÓGICAS Y SU IMPACTO SOBRE LA CONDUCTA**
 - 1. Características psicológicas
 - 2. Impacto del perfil cognitivo sobre la conducta
 - 3. Fenotipo conductual
 - 4. Psicopatología asociada
 - 5. Bibliografía
- **CAPÍTULO IX. INTERVENCIÓN EN LOS PROBLEMAS DE CONDUCTA**
 - 1. Introducción
 - 2. Estrategias de intervención
 - 3. Entrenamiento de habilidades sociales
 - 4. Psicofármacos
 - 5. Bibliografía
- **CAPÍTULO X. COMUNICACIÓN, LENGUAJE Y HABLA EN EL SPW**
 - 1. Etiología de las discapacidades del habla y el lenguaje
 - 2. Características del habla y el lenguaje en el SPW
 - 3. Intervención
 - 4. Bibliografía
- **CAPÍTULO XI. EDUCACIÓN**
 - 1. El Sistema Educativo actual

- 2. La escolarización del alumno con SPW
- 3. Aspectos médicos que afectan al proceso educativo
- 4. Patrones de aprendizaje característicos
- 5. Problemas más comunes y estrategias para el aula
- 6. La educación a través de las etapas evolutivas
- 7. ¿Qué podemos decir a los compañeros del niño sobre el SPW?
- 8. Bibliografía
- **CAPÍTULO XII. EDUCACIÓN PARA ADULTOS: FORMACIÓN E INSERCIÓN LABORAL**
 - 1. Formación laboral
 - 2. Alternativas profesionales para las personas con SPW
 - 3. Elementos educativos en los Programas de Integración Sociolaboral
 - 4. Inserción sociolaboral y familia
 - 5. Relaciones sociales e inserción sociolaboral
 - 6. Bibliografía
- **CAPÍTULO XIII. GUÍA DE SALUD PARA PERSONAS CON SÍNDROME DE PRADER-WILLI**
 - 0. Introducción
 - 1. Neonatal (nacimiento hasta 1 mes)
 - 2. De uno a veinticuatro meses
 - 3. De dos a cinco años
 - 4. De seis a once años
 - 5. De doce a veintiún años
 - 6. Edad adulta (a partir de los 21)
 - 7. Bibliografía
- **CAPÍTULO XIV. EL SPW Y LA FAMILIA**
 - 1. Los padres
 - 2. Los hermanos
 - 3. Los abuelos (y resto de la familia)
 - 4. Bibliografía
- **CAPÍTULO XV. PROTECCIÓN JURÍDICA**
 - 1. La declaración de incapacidad
 - 2. Consecuencias de la declaración de incapacidad
 - 3. La tutela y la curatela
 - 4. Ejercicio y responsabilidad en tutela y curatela
 - 5. Algunas reflexiones en torno a la incapacitación: las fundaciones tutelares
- **CAPÍTULO XVI. ESTRUCTURA DE LAS ÁREAS DE BIENESTAR SOCIAL**
 - 1. Introducción
 - 2. Área Educativa
 - 3. Área Sanitaria
 - 4. Área de Servicios Sociales
 - 5. Área Laboral
 - 6. Bibliografía
- **CAPÍTULO XVII. GRUPOS DE AYUDA MUTUA Y LA SALUD**
 - 1. ¿Qué es la ayuda mutua?
 - 2. Formas de prestar la ayuda
 - 3. Tipos de grupos de ayuda mutua
 - 4. ¿Cómo funcionan los grupos de ayuda mutua?
 - 5. ¿Para qué sirven?
 - 6. ¿Cómo empezar?
 - 7. ¿Qué beneficios aportan?
 - 8. Bibliografía
- **CAPÍTULO XVIII. LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA PARA EL SÍNDROME DE PRADER-WILLI (AESPW)**
 - 1. Qué es la AESPW
 - 2. Fines
 - 3. Actividades
- **GLOSARIO**
- **ANEXOS**
 - I. ESTÁNDARES DE CRECIMIENTO PARA INDIVIDUOS CON SPW
 - II. TABLAS DE ALIMENTOS
 - III. TÉCNICAS DE ALIMENTACIÓN DE BEBÉS CON SPW
 - IV. PROGRAMA DE EJERCICIOS ACTIVOS
 - V. TÉCNICAS DE MODIFICACIÓN DE CONDUCTA
 - VI. TABLA DE PREMIOS (LISTADO DE POSIBLES REFUERZOS)
 - VII. EJEMPLOS DE APOYO VISUAL AL APRENDIZAJE
 - VIII. ATENCIÓN TEMPRANA
 - IX. A VECES ME ENFADO, A VECES ME ALEGRO... DE PERTENECER A UNA FAMILIA PW (Un libro para los hermanos)
 - X. DIRECCIONES DE INTERÉS

PRESENTACIÓN

La aparición de esta guía que ahora presentamos supone una novedad en el campo editorial cuya importancia no debe pasar desapercibida. Se trata del primer manual sobre el Síndrome de Prader-Willi (SPW) en lengua española, el cual cubre las necesidades de información hasta ahora no atendidas.

No se trata en este caso de una mera compilación de artículos anteriores, sino de un sólido y completo compendio de materiales originales, actualizados y contrastados, que abarcan todas las áreas de interés en relación con el SPW.

Con la publicación de esta guía se inicia una andadura fundamental para la difusión de información sobre este síndrome, hasta ahora tan desconocido. Los autores pretenden cubrir con él una doble vertiente de recepción: por la solidez y precisión de los datos aportados constituirá un buen apoyo para los profesionales; con su lenguaje asequible y su detenimiento en los detalles cotidianos se convierte en un libro de fácil lectura y aplicación para las familias que cuentan entre sus miembros con un afectado.

Con todo y con esto, al realizar este estudio se han encontrado una serie de limitaciones que describimos a continuación:

— Por un lado, la falta de muestras significativas que aporten datos sobre los primeros meses de vida (1-18 meses) de los bebés con SPW, lo cual imposibilita de momento la elaboración de un calendario evolutivo completo.

— Existe, por otra parte, una considerable asistemización a la hora de aplicar los métodos educativos que mejor potencien su aprendizaje. Esto se debe fundamentalmente al aislamiento de los individuos con SPW en los colegios en que son integrados. Es difícil encontrar un número suficiente de niños escolarizados en un mismo centro, de manera que exista la posibilidad de un estudio significativo sobre los métodos de educación con ellos empleados.

— Por último, los estudios realizados sobre la hormona de crecimiento no han aportado hasta ahora datos concluyentes, lo cual hace de este punto de estudio un tema controvertido.

Los estudios sobre el SPW siguen adelante, y a ellos se abre ahora una serie de caminos con resultados esperanzadores, como son, los primeros estudios neuroanatómicos

sobre cerebros, la comprensión de las alteraciones genéticas responsables del síndrome, el tratamiento con hormona de crecimiento, y la descripción comparativa de los fenotipos psicológicos y conductuales según el tipo de alteración génica.

Esperamos que la publicación que ahora se presenta sirva de forma efectiva para ayudar a profesionales y familiares en la comprensión de este síndrome tan complejo. Y que a este paso sigan muchos más.

Madrid, diciembre 1999.

DIRECCIÓN GENERAL DEL IMSERSO

PRÓLOGO

Este libro que presentamos viene a llenar un hueco importante en el mundo de la discapacidad, pues se ocupa de una parcela poco estudiada hasta ahora, como es la del síndrome de Prader-Willi, que, gracias al esfuerzo de los autores y a la colaboración del IMSERSO como patrocinador de la edición, va a ser mejor conocido a partir de ahora por los profesionales y por las personas interesadas en los temas sobre discapacidad, y va a suponer una herramienta muy útil para ellos y para las familias de los afectados.

La Asociación Española para el Síndrome de Prader-Willi es la impulsora de este trabajo, que se incluye dentro de sus objetivos de carácter científico-asistenciales, pues se trata de una entidad benéfica cuya misión consiste en producir vida de calidad para los dos mil afectados españoles, prestándoles servicios específicos de proximidad.

Estamos ante un completo manual que pretende dar a conocer a padres y madres, a familiares cercanos y a los profesionales una serie de criterios vinculados a la aparición y a la evolución de este síndrome, que va a servir para afrontar la convivencia con los afectados, propiciando una vida de relación, apoyo y de ayuda mutua.

Hasta los años 50, cualquier niño que naciera con el Síndrome de Prader-Willi tenía muy pocas posibilidades de sobrevivir. Sin embargo, en las últimas décadas se diagnostica este síndrome cada vez más temprano y de forma más correcta, lo que, con el tratamiento adecuado, permite aumentar la calidad de vida de los niños y las niñas que han de vivir con el síndrome.

El Síndrome de Prader-Willi es un trastorno o alteración congénita que no tiene relación con el sexo, con la raza o con las condiciones de vida. Tiene relación con el cromosoma 15, que afecta fundamentalmente al sistema nervioso central, y se caracteriza generalmente por una hipotonía muscular, por problemas en la alimentación, por un desarrollo mental bajo, obesidad y baja estatura.

Teniendo en cuenta la amplitud de temas que se interrelacionan en el estudio y tratamiento de este síndrome, el libro ha recogido a lo largo de sus XVIII capítulos y sus anexos finales todas las materias que le afectan de manera fundamental, lo que supone un ingente esfuerzo de síntesis y análisis en cada una de las disciplinas.

Me gustaría resaltar especialmente algunos aspectos de este trabajo. Así, destacaría el tratamiento que se da a los temas sobre rehabilitación, tanto desde el punto de vista

médico como en lo concerniente a las medidas sociales, educativas y profesionales destinadas a restituir a los pacientes en la mayor capacidad y autonomía posibles.

También quisiera señalar la importancia del capítulo dedicado a la salud, pues marca una serie de pautas que van a servir de fuente de información para los pediatras, los nutricionistas, los psicólogos, los cuidadores y los familiares, ya que recoge expertas opiniones de buenos profesionales en un tema en el que todavía hay pocos estudios publicados.

Tampoco quiero dejar de destacar el capítulo dedicado a la familia, institución que considero crucial para el apoyo de cualquier tipo de discapacidad, y en especial en este caso, en el que los familiares van a necesitar buenos consejos profesionales para poder adaptarse a la nueva situación que se crea con la presencia de un miembro que padece del síndrome de Prader-Willi.

También es de gran ayuda la información que se facilita sobre las actuales estructuras en el área de bienestar social, detallando las prestaciones que, dentro del sistema de servicios sociales, se ponen a disposición de los afectados y sus familiares. Así, se hace un repaso de la normativa sobre la materia comenzando por la LISMI, ley que ha venido a servir de garante, desde el año 1982, de los derechos sociales de los minusválidos, recogiendo también en el libro la regulación actual, los derechos y prestaciones que posibilita la declaración legal de minusvalía.

Muy destacable también es el esfuerzo que han hecho los autores por recoger aspectos legales fundamentales que afectan a los derechos individuales de los afectados, como es todo lo referente a la declaración de incapacitación y su procedimiento, las consecuencias que acarrea y las funciones tutelares que sirven para salvaguardar a las personas incapacitadas.

Por último, reseñar el tema dedicado a los grupos de ayuda mutua que de manera informal prestan servicios tanto dentro de la familia, como en el vecindario o en la comunidad, y que aportan sin lugar a dudas un gran beneficio que resulta complementario del sistema de servicios sociales y sanitarios.

Para terminar, sólo me queda felicitar a los autores y a los promotores de este trabajo y destacar la importancia de esta Guía que publicamos, que es obra del esfuerzo de un grupo de profesionales, de padres y de madres de afectados y de miembros de la Asociación Española del Síndrome de Prader-Willi, que en base a sus conocimientos y experiencia han pretendido exponer su trabajo diario y su sufrimiento también, para que sirva de apoyo a cuantos familiares y allegados se enfrenten a este problema.

Amalia Gómez Gómez
Secretaria General de Asuntos Sociales

AGRADECIMIENTOS

Me reconozco discapacitado para extender el agradecimiento debido a cuantos amigos vienen colaborando en este libro, por lo que de antemano expreso mi temor al parcial olvido de muchos benefactores esfuerzos, dignos de especial mención.

Comienzo constatando que la idea de preparar por vez primera en castellano una guía original y novedosa sobre este síndrome nació en el propio despacho de don Héctor Maravall Gómez-Allende, por entonces Director General del INSERSO, quien la ha seguido hasta verla hoy hecha realidad.

También es obligado recordar a doña Cristina Alberdi, Ministra de Asuntos Sociales, quien, conviniendo en habilitar una primera delegación técnica ante la Conferencia Internacional sobre el SPW, propició el inicio de su estudio sistemático en España. A don Demetrio Casado Pérez y don Manuel García Viso, del RPPAPM, quienes, siempre cariñosamente, atienden nuestras ansias por indagar acerca de los asuntos de la discapacidad. A doña Cristina Rodríguez-Porrero Miret, del CEAPAT, y a doña Elvira Villalobos Cabrera, del SIIS, cuya oportuna documentación siempre allana el camino. A doña Carmen Sotorriós Romero y su equipo, que tan amablemente han asumido la paciente labor de educarnos profesionalmente en estas materias. Y muy especialmente, a don Jesús Abad García, también del IMSERSO, quien ya en 1992, encauzando nuestro impulso inicial, vertebraría cuanto luego quedaría plasmado en el Plan Nacional de Acción Social para el SPW, 1.996/2.000 (EUGENIA 2.000).

En el ámbito de la salud, agradecer la confianza y personal implicación de más de un centenar de científicos españoles, singularizándolo en los Servicios Pediátricos del Hospital Clínico San Carlos y, muy concretamente, en nuestro asesor, el Dr. Jaime Campos y la Dra. Gloria Bueno. Sin olvidarme del esfuerzo por poner a punto las novísimas técnicas de biología molecular, imprescindibles para el diagnóstico perinatal del síndrome, realizado en las Fundaciones del Parc Taulí (Sabadell) y Jiménez Díaz (Madrid), y en los hospitales generales de La Fe (Valencia), El Espinardo (Murcia) y La Macarena (Sevilla), conformadores de una verdadera red nacional de detección temprana.

Asimismo, corresponder al compañerismo, guía y sostén de numerosas entidades no lucrativas, servicios autonómicos y locales, medios de comunicación y empresas comerciales, destacando a don Paulino Azúa Berra, del CERMI, voluntario corrector de nues-

tros estatutos fundacionales. A don Rafael de Lorenzo García, de la Fundación ONCE. Al Servicio de Educación Sanitaria y Promoción de la Salud de la CAM en pleno, y a los inolvidables anfitriones del Institut Valencià d'Estudis en Salut Pública (IVESP), sede en 1997 del Primer Congreso Nacional del SPW.

En la esfera internacional, a los miembros del Consejo de la IPWSO por su lucha diaria, venciendo fraternalmente dispares horarios, lenguas y modos de hacer, con mención especial para sus dos últimos presidentes: Jean Phillips-Martinsson, del Reino Unido, y Giorgio Fornasier, de Italia. A la fantástica divulgadora de la PWSA, Janalee Tomaseski-Heineman, de USA. A la pionera de estos tópicos, Dra. Suzanne B. Cassidy, de la Universidad de Arizona, y al fecundísimo profesor de Essen, Dr. Bernard Horsthemke.

Entre nosotros, destacar a los sufridos cargos de las Juntas Directivas española, valenciana (AVSPW), catalana (ACSPW) y madrileña (AMSPW), con quienes tanto y tan bien hemos marchado juntos. Y a Doña Marta Albert, psicóloga en primera línea del frente, Premio al Voluntariado del Club Internacional del Libro 1997 y coordinadora de esta edición.

Sin olvidar a Lolo y sus hermanos, a Jordi, Diego, Iñigo, Laura, Almudena, Victoria, Alfonso; y a sus madres, padres, abuelas y abuelos, cuidadores, profesores y tutoras. Con el deseo de que esta Guía alcance la misma talla que su inmensa capacidad de cariño, comprensión y perseverancia.

Y gracias a ti, estimado lector que por científica curiosidad, que te honra, o más lacerante necesidad, aquí te adentras. Asómate advertido de que las palabras que dan vida miel son para la boca, pero hiel para las entrañas.

El Presidente de la Asociación Española para el Síndrome de Prader-Willi

Capítulo I

EL SÍNDROME DE PRADER-WILLI: ASPECTOS GENERALES

DR. JOAQUÍN YBARRA HUESA

Jefe de la Unidad de Puericultura del Institut Valencià d'Estudis en Salut Pública (IVESP)
Dirección General de Salud Pública. Conselleria de Sanidad. Valencia

1. ¿QUÉ QUIERE DECIR SÍNDROME DE PRADER-WILLI?

Un síndrome es un conjunto de signos y síntomas que juntos caracterizan un cuadro clínico determinado. Ello no significa que todos los individuos afectados de un mismo síndrome muestren necesariamente la totalidad de los síntomas ni tampoco el mismo grado de intensidad en los síntomas presentes.

La denominación de Síndrome de Prader-Willi (SPW) se debe a que fueron los Drs. Prader, Labhart y Willi, del Hospital Infantil de la Universidad de Zurich, en 1956, los primeros en describir las características clínicas del síndrome ("Ein Syndrom von Adipositas, Kleinwuchs, Kryptorchismus und Oligophrenie nach Myotonieartigem Zustand im Neugeborenenalter").

2. ¿A QUÉ SE DEBE?

El SPW es un trastorno congénito (se nace con él) no relacionado con sexo, raza o condición de vida.

Los progresos genéticos realizados en los últimos años han puesto en evidencia que la causa del SPW es una alteración genética localizada en el cromosoma 15. La mayor proporción de pacientes, aproximadamente el 70%, presentan una delección, es decir, pérdida de material genético, localizada concretamente en la región 15 q 11-13 del cromosoma del par 15 procedente del padre, habitualmente como un hecho de novo. El resto de los pacientes, en su gran mayoría, se relacionan con la pérdida del cromosoma 15 paterno y presencia de dos cromosomas de origen materno en el par 15, fenómeno denominado disomía unimaternal (en relación con procesos de no-disyunción meiótica).

En los últimos años ha sido conocido también el origen genético del denominado "síndrome de Angelman's", caracterizado por retraso mental, convulsiones, talla baja y ataxia. Curiosamente el defecto genético responsable es una microdelección similar a la del SPW pero localizada en el cromosoma 15 materno, o bien una disomía unipaternal del cromosoma 15. Esto hace pensar que ambas regiones cromosómicas, paterna y materna, son necesarias para un desarrollo normal. Ambos síndromes se deben a dos genes distintos, muy próximos, los cuales se inactivan de forma diferente en la mujer y en el varón (fenómeno de *genomic imprinting*).

3. FRECUENCIA Y RECURRENCIA

Aunque es indudable que muchos síndromes de Prader-Willi están hoy sin diagnosticar, se estima que la frecuencia es de 1 de cada 10.000 - 20.000 recién nacidos.

Casi invariablemente sólo hay un miembro de la familia afectado, y los hermanos/as no transmiten la enfermedad. Sólo una minoría de los casos, estimada en torno al 2%, se debe a una alteración genética heredada de la que puede ser portador uno de los progenitores del paciente y otros miembros de su familia (casos referidos como *alteraciones de la impronta*).

4. ¿CUÁLES SON LOS SÍNTOMAS?

Clínicamente la alteración genética se expresa como un síndrome dismórfico que afecta fundamentalmente al sistema nervioso central con particular predilección por el hipotálamo. Básicamente se caracteriza por hipotonía muscular y problemas para la alimentación en su primera etapa, con desarrollo mental bajo, hiperfagia con obesidad extrema (si no se controla) a partir de los 2 años, baja estatura, hipogonadismo y discretos signos dismórficos.

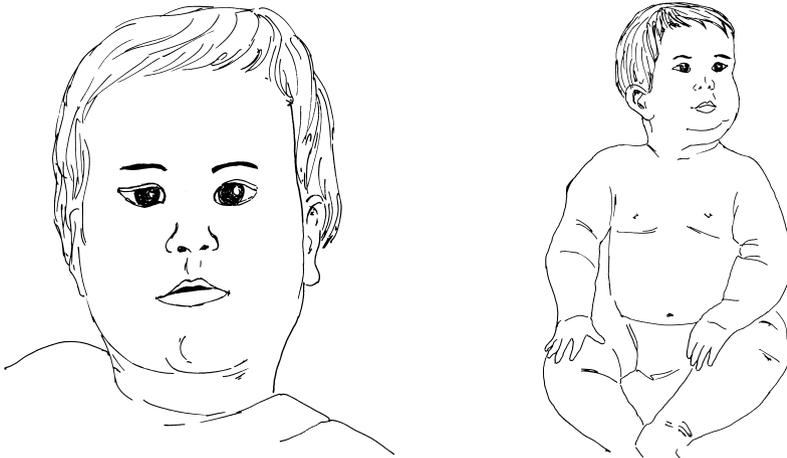


Fig.1. Fenotipo del SPW en un niño de 9 meses.

En general los recién nacidos con SPW tienen, en comparación con los controles sanos, un peso y talla de nacimiento más bajo y un perímetro cefálico normal. Cerca del 40% nacen pretérmino y la incidencia de cesáreas es elevada.

Frecuentemente es constatable una reducción de actividad fetal durante el embarazo motivada por una hipotonía (debilidad muscular) severa. Esta hipotonía axial, que afecta sobre todo a nuca y tronco, es un síntoma muy llamativo en el recién nacido y primeros meses; influye negativamente sobre el desarrollo psicomotor del lactante, motiva graves dificultades en la alimentación teniendo a menudo que recurrir a técnicas especiales (alimentación con sonda) y es también un factor agravante ante posibles problemas, sobre todo de índole respiratoria, requiriendo a veces cuidados neonatales dentro de la incubadora.

Los genitales son hipoplásicos, siendo llamativo en los niños el escaso desarrollo del escroto y del pene con ausencia de testículos dentro de la bolsa escrotal, y en las niñas el escaso desarrollo de los labios menores.

Con más frecuencia de la que se encuentra en la población general se asocian anomalías congénitas: hexadactilia, displasia de caderas, pie equinovaro, craneosinostosis, reflujo vesicoureteral, hidrocefalia interna, etc.

El desarrollo se realiza con lentitud en todos los aspectos. La mayoría tienen un crecimiento estatural lento, con dificultades para ganar peso, y los padres perciben que el desarrollo psicomotor es más lento que en otros niños de su misma edad: por término medio consiguen sentarse sin apoyo al año, comienzan a andar pasados los dos años y su lenguaje está retrasado.

Otras características frecuentes en los pacientes de SPW que pueden objetivarse en el niño pequeño son los rasgos faciales (ojos almendrados, boca triangular "de carpa", diámetro bitemporal estrecho, estrabismo), las manos y pies pequeños en comparación con la talla, con dedos en forma de cono y borde cubital de la mano recto, la hipopigmentación de piel y cabello, y la consistencia espesa o viscosa de la saliva (que puede ocasionar grietas en las comisuras bucales e influir negativamente sobre la articulación del lenguaje y sobre la mayor incidencia de caries que afectará incluso a la dentición de leche).

Lo cierto es que lentamente el tono muscular mejora (¡es muy importante el efecto de la estimulación temprana!) y en algún momento entre los 2 y los 4 años, a veces antes, los problemas de alimentación se oponen a los observados con anterioridad, pasando de una primera etapa que veíamos dominada por la hipotonía y los problemas para poder alimentarlo, a una segunda etapa dominada por el exceso de ape-



Fig.2. Manos pequeñas con dedos en forma de cono y borde cubital recto.

tito (que convierte la comida en verdadera obsesión) y los trastornos del comportamiento.

El apetito se incrementa de modo dramático y, si no se controla con todo rigor la dieta (¡las necesidades calóricas son bajas en los niños con SPW!), conduce invariablemente a una obesidad severa antes de los 6 años, que es responsable o agravante de problemas asociados tales como somnolencia diurna y episodios de apnea del sueño (que a veces disminuyen al perder peso pero que a menudo persisten), escoliosis (que se manifiesta en el niño mayor y de modo más evidente en la adolescencia) y/o diabetes tipo II (controlable con dieta e hipoglucemiantes orales).

El comportamiento característico incluye rabietas en respuesta a pequeñas frustraciones, arranques violentos, testarudez, carácter obsesivo y posesivo. Pueden mentir y robar fácilmente si hay comida a su alcance. Y es llamativa su manía por rascarse heridas o picaduras, incluso autolesionándose la piel con sus arañazos.

El retraso mental es la norma, generalmente ligero, a veces moderado y casi nunca severo. Como promedio su cociente intelectual es de 70. Por ello tienen dificultad para pensamientos y conceptos abstractos y tienen problemas de aprendizaje que hacen que, aunque a menudo puedan acudir a colegios normales, requieran educación especial a partir de la enseñanza secundaria. La habilidad para resolver los rompecabezas/puzzles es característicamente excelente, la habilidad para la lectura suele ser más o menos aceptable, pero los procesos de memorización y los procesos numéricos son habitualmente pobres. Los adolescentes tienen por ello dificultad en el manejo del dinero, lo que unido a su facilidad para quedarse dormidos o somnolientos, hace generalmente des-



Fig. 3. Características faciales en un adolescente. Diámetro bitemporal estrecho, ojos almendrados, boca triangular con labio superior fino.

aconsejable que viajen solos en los transportes públicos. Es un hecho que, sin embargo, pacientes con un menor cociente intelectual desarrollan mejores habilidades que les permiten una mejor capacidad de independencia.

La pubertad está generalmente retrasada (por hipogonadismo primario) y su maduración puede requerir tratamientos de tipo hormonal.

La talla no suele sobrepasar el percentil 10, siendo característica la cortedad de manos y pies, estando más afectado el crecimiento del segmento inferior y más conservada la talla de sentado. La edad ósea está retrasada hasta la adolescencia, habiéndose documentado un déficit de hormona de crecimiento que ha originado ciertas expectativas en cuanto al tratamiento hormonal (la talla media en edad adulta está alrededor de 147 cm para las mujeres y de 155 cm para los hombres).

A modo de resumen reproducimos los síntomas del SPW en relación con las distintas etapas del desarrollo (tabla 1).

Las características clínicas de los pacientes con SPW son en general similares cualquiera que sea el genotipo (con delección o sin delección). El estudio de Gillissen-Kaesbach (1995) sobre 167 pacientes con SPW, comparando pacientes de ambos grupos, sólo encuentra diferencias estadísticamente significativas en cuanto a la edad materna (mayor edad promedio en el grupo de no delección, con disomía uniparental materna), y en cuanto a peso y talla de nacimiento e incidencia de hipopigmentación (que son más frecuentes en el grupo de pacientes con delección evidente)

5. CRITERIOS PARA EL DIAGNÓSTICO

Puesto que los síntomas del SPW se modifican o son más o menos aparentes según la edad, para unificar criterios, Holm (1993) publicó, tras un estudio multicéntrico de consenso, los criterios vigentes para el diagnóstico valorando con 1 punto los denominados "criterios principales" y con 0'5 puntos los denominados "criterios secundarios".

Para establecer el diagnóstico de SPW en menores de 3 años se requieren 5 puntos de los que al menos 4 deben proceder de los criterios principales, en tanto que en pacientes mayores de 3 años debe alcanzarse una puntuación de 8 y corresponder 5 ó más puntos a los criterios principales (tabla 2).

Además de los criterios principales y secundarios en los que se basa el diagnóstico, Holm añade, como apéndice, otras características clínicas que no puntúan pero sirven de refuerzo o apoyo para la sospecha diagnóstica, tales como alto umbral de dolor, dificultad para el vómito (que junto a la ausencia de manifestación del dolor puede ocasionar problemas diagnósticos ante cuadros de gravedad como un abdomen agudo), temperatura inestable en el niño pequeño o sensibilidad alterada a la temperatura en niños mayores y adultos, escoliosis, adrenarquía precoz, osteoporosis (a cualquier edad, con más propensión a fracturas), gran destreza en rompecabezas y estudios neuromusculares normales.

TABLA 1
CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DEL SPW
(Donaldson, 1994)

PERÍODO FETAL Y NEONATAL

Movimientos fetales disminuidos
Problemas de alimentación / alimentación con sonda.
Llanto anormal o ausente
Hipotonía axial / distonía de miembros.
Saliva espesa.
Hipoplasia genital y criptorquidia.

LACTANTE Y NIÑO PEQUEÑO

Falta de medro.
Retraso en el desarrollo psicomotor.
Retraso del lenguaje.
Facies típica.
Pelo claro / ojos azules.

ESCOLAR

Apetito voraz.
Obesidad.
Talla corta.
Manos y pies pequeños.
Escoliosis.
Contusiones, caídas frecuentes.
Rascado de lesiones cutáneas / autolesiones.
Caries.
Somnolencia diurna excesiva.
Sensibilidad alterada a la temperatura.
Estrabismo.

ADOLESCENTE

Cataplejia / pseudoconvulsiones.
Desarrollo sexual secundario incompleto.
Carácter obsesivo.
Problemas de comportamiento.
Dificultades para manejar dinero.
Incapacidad de independencia.

TABLA 2
CRITERIOS DIAGNÓSTICOS DE SPW
(Holm, 1993)

CRITERIOS PRINCIPALES

1. Hipotonía central neonatal e infantil, con succión débil, mejorando con la edad.
2. Problemas de alimentación en el lactante, necesitando técnicas especiales, con escaso aumento ponderal.
3. Rápido aumento de peso en función de la talla después de los 12 meses de edad y antes de los 6 años, con obesidad central si no se interviene.
4. Rasgos faciales característicos: dolicocefalia, diámetro bitemporal estrecho, ojos almendrados, boca pequeña con labio superior delgado, comisuras bucales hacia abajo (son necesarios 3 ó más rasgos).
5. Hipogonadismo: a) Hipoplasia genital (manifestada en varones por hipoplasia escrotal, escrotal, criptorquidia, pene y/o testículos rudimentarios, y en las niñas por ausencia o grave hipoplasia de labios menores y/o clítoris). b) Maduración gonadal incompleta o retrasada con signos de retraso puberal después de los 16 años.
6. Retraso global del desarrollo psicomotor en menores de 6 años. Retraso mental de ligero a moderado o problemas de aprendizaje en niños mayores.
7. Hiperfagia, búsqueda y obsesión por la comida.
8. Deleción 15q 11-13 preferiblemente confirmada por FISH u otra anomalía citogenética/molecular en dicha región cromosómica, incluyendo disomía uniparental materna.

CRITERIOS SECUNDARIOS

1. Actividad fetal reducida o letargo o llanto débil en el lactante, mejorando con la edad.
 2. Problemas de comportamiento característicos: rabietas, arranques violentos, comportamiento obsesivo-compulsivo, tendencia a discutir y llevar la contraria; inflexible, manipulador, posesivo, terco, ladrón y mentiroso (son necesarios al menos 5 de ellos).
 3. Somnolencia diurna, apnea del sueño.
 4. Estatura baja para sus antecedentes genéticos sin tratar con hormona de crecimiento.
 5. Hipopigmentación en piel y cabello en comparación con la familia.
 6. Manos pequeñas (menos del percentil 25) y/o pies pequeños (menos del percentil 10) para su talla.
 7. Manos estrechas con borde cubital (exterior) recto.
 8. Anomalías oculares (miopía, estrabismo convergente).
 9. Saliva espesa y viscosa, costras en las comisuras bucales.
 10. Defectos de articulación del lenguaje.
 11. Rascarse las heridas o autoprovocarlas.
-

Capítulo II

ASPECTOS GENÉTICOS DEL SÍNDROME DE PRADER-WILLI

DAVID POYATOS ANDÚJAR ⁽¹⁾
MIRIAM GUITART FELIUBADALÓ ⁽²⁾
M. DOLORS COLL SANDIUMENGE ⁽¹⁾

⁽¹⁾ Universidad Autónoma de Barcelona. Departamento de Biología Celular y Fisiología (Bellaterra)

⁽²⁾ Corporación Sanitaria Parc Taulí. Laboratorio Genética (Sabadell)

1. INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Prader-Willi (SPW) es un defecto de nacimiento con base genética que ocurre de forma esporádica. Se da una incidencia de 1 de cada 10.000 recién nacidos. Fue descrita por primera vez en 1956 por Prader en un pequeño grupo de chicos que presentaba obesidad, baja estatura, retraso mental y con historia de hipotonía neonatal. Otras características clínicas se han descrito (Holm *et al.*, 1993), pero la obesidad extrema y los problemas de salud asociados con esta obesidad son los rasgos más significativos en estos pacientes.

Se sospecha que una alteración funcional del hipotálamo (región del cerebro que controla, entre otras funciones, el hambre y la saciedad) podría ser responsable de algunas de las manifestaciones clínicas, pero estudios del hipotálamo en autopsias aún no han revelado alteraciones morfológicas.

Fue mediante estudios cromosómicos como el grupo de Ledbetter en 1981 pudo observar que la presencia de pequeñas deleciones en el brazo largo del cromosoma 15 causaba el SPW. Butler y Palmer (1983) determinaron que la deleción se localizaba en el cromosoma 15 procedente del padre. Posteriormente Nicholls (1989) analizando la región 15q11-q13 mediante técnicas moleculares pudo observar que algunos pacientes presentaban solo regiones del cromosoma 15 procedentes de la madre y ninguna del padre, llamándose a esta situación disomía uniparental materna.

Paralelamente a estos estudios se observó que una enfermedad clínicamente distinta, el Síndrome de Angelman (SA), presentaba las mismas alteraciones moleculares pero de

origen materno. Estos hechos condujeron a relacionar el mecanismo de *imprinting genómico* con estos síndromes.

El *imprinting* es un proceso por el cual unos genes o grupos de genes son modificados diferencialmente según sean heredados del padre o de la madre, y ello implica que tengan una expresión diferencial. Algunos genes sólo se expresarán a partir del cromosoma 15 paterno y otros sólo a partir del cromosoma 15 materno.

Estos hechos pusieron de manifiesto que el origen del SPW se debe a la ausencia o falta de expresión de una serie de genes localizados en el cromosoma 15 heredado del padre. En esta región se han identificado hasta el momento los genes ZNF127, NEC-DIN, SNRPN e IPW, y las secuencias PW71, PAR1 y PAR5, pero aún no se conoce bien cómo funcionan y posiblemente haya todavía más genes implicados. Si está claro que la ausencia o falta de estos genes está causada por: delección de la región 15q11-q13 paterna, disomía uniparental materna o mutación de *imprinting*.

Actualmente, para el diagnóstico molecular del SPW se dispone de una serie de técnicas citogenéticas y moleculares que permiten caracterizar las principales alteraciones genéticas que originan este síndrome. Esto permite confirmar el diagnóstico clínico así como, orientar y ofrecer un consejo genético a las familias de modo que puedan decidir sobre su planificación familiar.

Es cierto que aún y a corto plazo no se puede ofrecer una terapia génica para tratar el SPW. Ello en parte es debido a que son muchos los genes implicados, no se conocen todos ellos y a que los genes identificados hasta ahora no se conoce completamente cómo funcionan. No obstante son numerosos los grupos de investigación que están trabajando en este campo y es de esperar que en un futuro no muy lejano se disponga de tratamientos que puedan corregir los errores celulares y permitan mejorar o curar a las personas afectadas de SPW al restablecer aquellas funciones perdidas o mal establecidas. Aún así, hasta que llegue ese día hay que tener en cuenta que el día a día de nuestro esfuerzo, cuidado, atención, paciencia y cariño es la mejor terapia que les podemos ofrecer.

2. PRINCIPALES ALTERACIONES GENÉTICAS (ORIGEN DEL SPW)

Las alteraciones genéticas que originan el SPW tienen como causa común la pérdida o inactivación de genes paternos en la región 15q11-q13 del cromosoma 15. El tipo de alteraciones genéticas descritas hasta el momento (figura 1) y la frecuencia hallada entre los pacientes, son las siguientes:

<u>Tipo de alteración</u>	<u>Frecuencia</u>
Delección "de novo" en el cromosoma 15 paterno	70%
Disomía uniparental del cromosoma 15 materno	25%
Alteración del <i>imprinting</i>	3-5%
Reorganizaciones cromosómicas (translocaciones, inversiones, etc.)....	1%

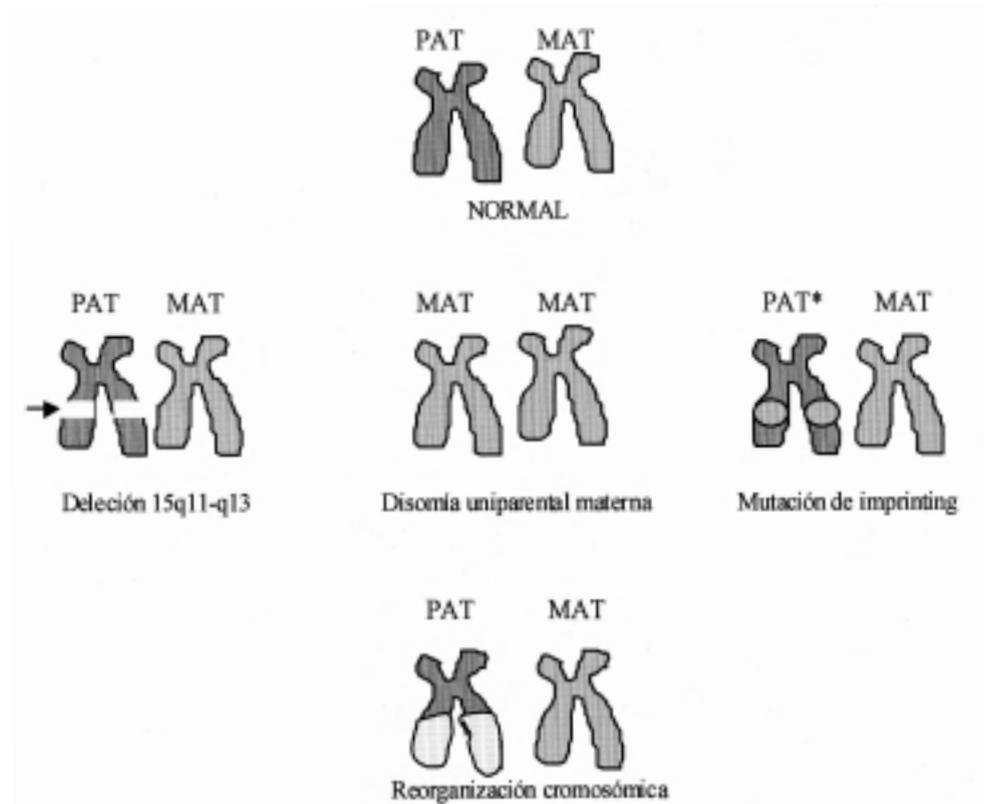


Fig.1. Representación gráfica de las alteraciones genéticas del par cromosómico 15.

2.1. Delección “de novo” en el cromosoma 15 paterno

La delección consiste en la pérdida de un fragmento de 1-4 Mb del cromosoma 15 paterno. Este fragmento de la región 15q11-q13 contiene una serie de genes, no todos ellos identificados, cuya ausencia da lugar a las características clínicas del SPW (figura 2)

Dado que tenemos dos copias de cada gen, una en cada cromosoma 15 (paterno y materno), esta pérdida por delección supone que sólo quede una copia del gen en el cromosoma materno. Sería de esperar que esta copia materna realizara, por lo menos, la mitad de la función que realizan estos genes (sólo habría una copia en lugar de dos) Sin embargo, esta copia no es funcional debido al mecanismo de imprinting que inactiva los genes maternos de esta región. Por lo tanto la delección en los pacientes con SPW significa no disponer de una serie de genes necesarios para un correcto funcionamiento celular.

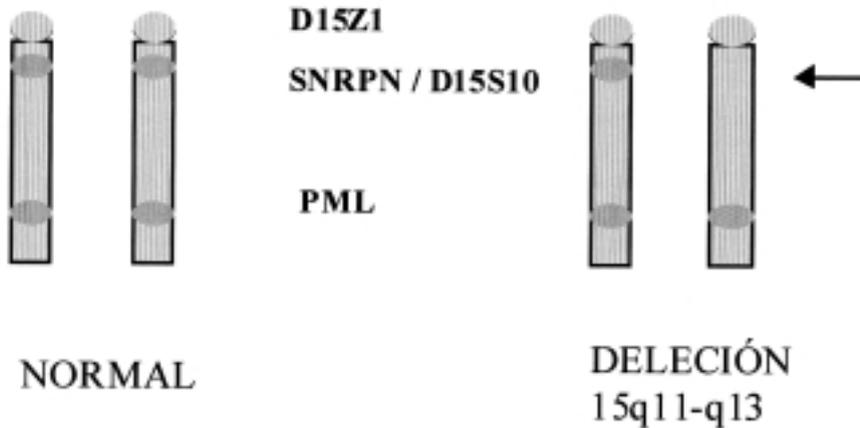


Fig.2. Representación del par de cromosomas 15 metafásicos en un caso normal y en un caso de delección.

Las delecciones son unas alteraciones cromosómicas que pueden aparecer por primera vez en los gametos del padre (espermatozoides) de forma esporádica. Son debidas a errores que cometen las células en los procesos de división celular (mitosis y meiosis). En cada división el material genómico (ADN), que contiene toda la información de un organismo, debe ser empaquetado en cromosomas para repartirlo por igual a las células hijas. Durante este proceso se producen intercambios de material entre cromosomas (cromátides), pero en ocasiones este intercambio es desigual y da lugar a la pérdida de material genómico. Otros sucesos que pueden ocurrir son las reorganizaciones cromosómicas como translocaciones e inversiones, siendo éstas las responsables de la rotura y pérdida de fragmentos de ADN.

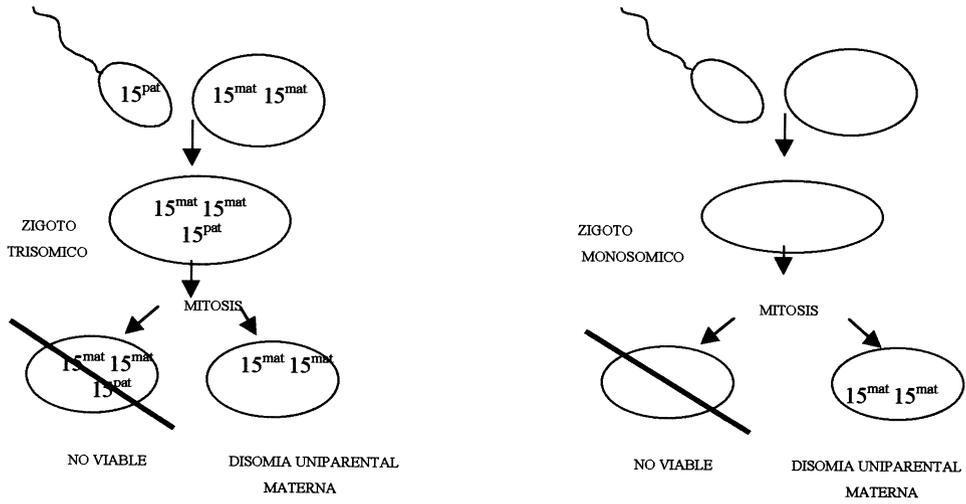
2.2. Disomía uniparental materna

La disomía se produce cuando los dos cromosomas 15 son heredados de la madre, no habiendo aportación del padre. No hay cromosoma 15 paterno.

Como resultado del imprinting los genes SPW del cromosoma 15 materno están inactivados y no se expresan. Este hecho equivale a la ausencia funcional de genes del SPW. En la delección hay una ausencia física, no están esos genes, en cambio, en la disomía uniparental materna sí están los genes pero no se expresan.

Las disomías están relacionadas con un mal reparto de cromosomas en la división celular de las células germinales (meiosis) que producen los gametos. Tenemos así que para la formación de los oocitos (gametos femeninos) es necesario reducir la dotación cromosómica de 46 cromosomas, que presentan las células somáticas, a 23 cromoso-

mas. Este proceso llamado oogénesis permite que tras la fecundación del oocito por el espermatozoide se recupere el estado de diploidía (46 cromosomas) que presentan todas las células de nuestro organismo. Pues bien, durante la oogénesis dos cromosomas 15 pueden ir a parar a la misma célula (oocito disómico), hecho poco frecuente pero que puede ocurrir en mujeres de edad avanzada. Si esto sucede puede originarse una disomía materna siempre que se produzca alguna de las siguientes situaciones:



a)

b)

1. La fecundación de un oocito disómico (dos cromosomas 15) por un espermatozoide normal. Se origina una trisomía del 15 (tres cromosomas 15) que desemboca en aborto. Sin embargo, en ocasiones esta trisomía 15 puede ser corregida eliminando al azar uno de los cromosomas 15 en exceso. Si se elimina el cromosoma 15 paterno el feto presentará el SPW por disomía uniparental materna, si se elimina un cromosoma 15 materno el feto será normal. (Fig. 3a).

2. Menos frecuente es la fecundación de un oocito normal por un espermatozoide nulisómico (sin cromosoma 15). Se produciría un cigoto con solo un cromosoma 15. Este cigoto no es viable, pero una duplicación mitótica de este cromosoma podría teóricamente conducir a una línea celular con dos cromosomas 15 maternos. (Fig. 3b)

2.3. Alteración del imprinting

Error por el cual, en la línea germinal de los progenitores no se borra la marca de imprinting (impronta) que determina de qué progenitor procede el cromosoma 15. Este error hace que permanezca la impronta materna en un cromosoma transmitido por el padre, lo que implica que no se expresen genes de la región SPW. De este modo genes que deberían haberse activado, no lo hacen y permanecen silenciosos.

Cada individuo, en sus células reproductoras, debe borrar la impronta de sus padres y escribir la suya en función de su sexo. Así, si tomamos como ejemplo a una mujer, ésta tendrá un cromosoma 15 con impronta paterna, procedente del padre, y un cromosoma 15 con impronta materna, procedente de la madre, en todas las células de su organismo salvo en sus gametos (oocitos). Los gametos son células que tienen la mitad de cromosomas (23 en lugar de 46), por tanto sólo tendrán un cromosoma 15. Este cromosoma 15 deberá llevar únicamente una señal que haga referencia al sexo de esa persona (señal materna si es una mujer o señal paterna si es un hombre). Con esta señal se está indicando que una mujer transmite a su descendencia cromosomas “femeninos”, y un hombre cromosomas “masculinos”. Por este motivo, en la línea germinal, es necesario borrar la impronta del padre en las mujeres y la impronta de la madre en los hombres. Así todos los gametos producidos por una persona tendrán la misma impronta y estará haciendo referencia al sexo de esa persona. Un error de imprinting haría que un hombre transmitiera sus cromosomas con un imprinting materno.

El imprinting está relacionado con la metilación del ADN. Los genes metilados no se expresan. De este modo con la impronta se están inactivando genes, pero estos genes que se inactivan no son los mismos en el padre que en la madre, es lo que se llama expresión diferencial según el sexo. Cuando se altera el patrón de metilación por una mutación de imprinting, lo que está sucediendo es la inactivación de genes paternos en la región del SPW. El embrión interpreta que ha recibido los dos cromosomas de la madre, y esto conduce a la falta de expresión de genes paternos en los dos cromosomas 15.

Para concluir podemos decir que la mutación de imprinting lo que hace es fijar el epigenotipo (imprinting paterno o materno) del cromosoma en el cual ocurre esta mutación. Así si la mutación ocurre en un cromosoma paterno, éste continuará siéndolo de aquí en adelante aunque sea transmitido por el sexo opuesto. Ello implica que una mutación de imprinting pueda ser transmitida de forma silenciosa (no da lugar a las manifestaciones clínicas del SPW) a través de la línea germinal de un mismo sexo, pero se manifestaría (daría lugar a un SPW) en cuanto se transmitiera a través del sexo opuesto.

En la figura 4 se representa un árbol genealógico donde se muestra cómo se transmitiría una mutación de imprinting que sucediera en el cromosoma 15 materno de la abuela de los individuos afectados. La mutación se produce en la línea germinal de la abuela y por tanto ella no es afectada. Sin embargo, transmite a la descendencia un cromosoma 15 materno que no podrá cambiar su impronta. En sus hijos/as esta alteración del imprinting no tendrá ningún efecto (no manifestarán el síndrome), pero serán portadores silenciosos para las siguientes generaciones.

El riesgo de manifestarse el síndrome aparecerá en la tercera generación, pero solamente a partir de los hombres (hijos varones), las mujeres seguirán siendo portadoras silenciosas y no tendrán una descendencia afectada. El riesgo de que los hombres de esta segunda generación tuvieran hijos/as afectados sería teóricamente del 50%, uno de cada dos hijos/as podría presentar el síndrome.

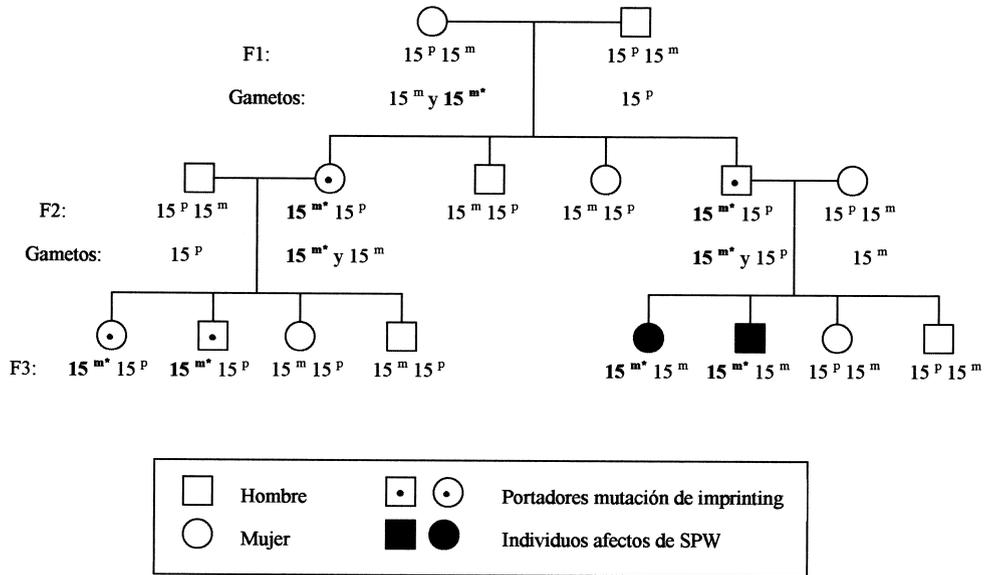


Fig. 4. Pedigrí de la transmisión de una mutación de imprinting en el cromosoma 15 materno que ocurre en la línea germinal de la generación F1.

3. TÉCNICAS DE DIAGNÓSTICO

El diagnóstico molecular se lleva a cabo a partir de sangre periférica del individuo con sospecha clínica y de sus padres. A partir de esta muestra de sangre se hacen una serie de tratamientos que consisten en: a) realizar un cultivo celular para observar los cromosomas y hacer el estudio citogenético, y b) extracción de ADN para el análisis molecular.

Una vez hecho este procesamiento inicial ya se pueden aplicar las diferentes técnicas de estudio con objeto de valorar si existe alguna alteración genética. El tiempo que puede transcurrir hasta la obtención de los resultados finales del estudio molecular oscila entre uno y tres meses, tiempo que viene determinado por las técnicas que deban aplicarse hasta conseguir un diagnóstico correcto.

Las técnicas disponibles actualmente y que pueden realizar los laboratorios de genética para caracterizar las alteraciones genéticas asociadas al SPW son:

3.1. Análisis cromosómico

Para realizar esta técnica es necesario sangre del paciente. Consiste en observar si los cromosomas de un individuo (cariotipo) son normales o presentan reordenaciones cromosómicas que pudieran afectar a la región del SPW. Es conveniente realizar el cariotipo de alta resolución aunque, sin embargo, este análisis es insuficiente para detectar todas las deleciones, ya que puede dar falsos negativos o falsos positivos. Se puede realizar como prueba complementaria pero no es definitiva.

3.2. Hibridación in situ fluorescente (FISH)

Con esta técnica se puede detectar con bastante fiabilidad la presencia de deleción en 15q11-q13. Se realiza a partir de sangre del paciente. Tras cultivo se hacen extensiones de cromosomas metafásicos. Se emplean las sondas D15S10 y SNRPN que hibridan con la región crítica del SPW, además de una sonda centromérica (15 alpha satélite) como control de hibridación. Con un microscopio de fluorescencia se valoran en la preparación unas 50 metafases para cada una de las sondas empleadas, observando si la deleción está presente o ausente.

Empleando esta técnica se pueden diagnosticar únicamente los casos que presentan deleción, el 70% de los SPW. Los resultados podrán ser:

- + Ausencia de deleción: no se descarta el SPW.
- + Presencia de deleción: se confirma el SPW causado por deleción.

3.3. Estudio de microsatélites

Para realizar este estudio es necesario ADN del paciente y de los padres. Esta técnica usa marcadores polimórficos de ADN (microsatélites) para seguir la herencia de los cromosomas 15. Determina la procedencia de los cromosomas, indicando si el hijo ha recibido un cromosoma 15 de cada progenitor (herencia biparental), o bien si sólo ha recibido cromosomas 15 maternos (disomía uniparental materna) También puede detectar si existe una deleción al no observarse marcadores paternos. Sin embargo, a veces, puede ser difícil diferenciar entre una deleción y una disomía uniparental. En estos casos el diagnóstico se realiza en combinación con la técnica de FISH, confirmando si se ha producido o no una deleción.

En este estudio se emplea la técnica de la reacción en cadena de la polimerasa (PCR) para amplificar fragmentos del genoma (marcadores de ADN) muy variables en la población. Esta variabilidad es parecida a las huellas dactilares, cada uno

tiene una combinación de fragmentos propios. Esto permite saber qué marcadores ha recibido el hijo de una pareja, el cual presentará una combinación de los marcadores que tienen sus padres. Así, en una persona afectada con el SPW, debido a delección o disomía uniparental materna, no se encontrarán marcadores paternos para la región 15q11-q13, sólo habrá marcadores maternos. Y en los casos de mutación de imprinting o herencia biparental se observarán marcadores de ambos progenitores.

3.4. Expresión del gen SNRPN

Este estudio sólo necesita sangre del paciente a partir de la cual se extrae el ARNm mensajero (ARNm). La presencia de ARNm indica que un gen es activo y se está expresando. El gen SNRPN, uno de los principales genes implicados en el SPW, sólo se expresa a partir del cromosoma paterno, pero en los pacientes con SPW este gen no se expresa (se ha perdido o está inactivado) y por tanto no hay ARNm del gen SNRPN.

Se emplea la técnica de RT-PCR para medir la presencia o ausencia de ARNm (expresión génica, fig. 5) Consiste en convertir sólo el ARNm del gen SNRPN, y no el de otros genes, en ADN y amplificarlo (hacer muchas copias iguales de él). Si hay amplificación quiere decir que el gen SNRPN está presente y es activo, se descarta el SPW. Si no hay amplificación, el gen SNRPN no es activo y se confirma el SPW. Para determinar la etiología se deberán realizar las otras técnicas de estudio (FISH, microsatélites y/o análisis de metilación).

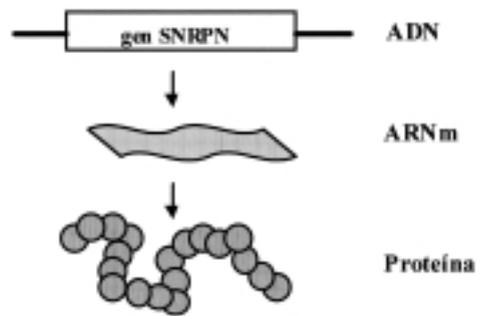


Fig. 5. Expresión génica. Los genes activos forman ARNm para codificar una proteína.

3.5. Análisis de metilación

Para realizar este estudio sólo hace falta ADN del paciente. Es la técnica más informativa ya que identifica las principales alteraciones asociadas al SPW (delección, disomía uniparental o alteración del imprinting), pero no permite diferenciarlas entre ellas. Para ello se debe complementar con los estudios de FISH y/o microsatélites.

Se basa en el patrón de metilación que es específico según los cromosomas sean de origen paterno o materno. De modo que si el análisis de metilación muestra el patrón materno, se confirma el SPW. Si se observa un patrón normal, se puede descartar el SPW con una seguridad del 99%.

En este estudio se emplea la combinación de una serie de enzimas de restricción sensibles a la metilación (actúan como si fueran tijeras) que cortan el ADN por unos lugares específicos si no están metilados. Esto da lugar a fragmentos de distinto tamaño, procediendo el menor del padre, al poder ser cortado (no está metilado), y el mayor de la madre, que no ha sido cortado (está metilado). Así, un patrón de metilación normal estará determinado por dos fragmentos de distinto tamaño, uno paterno y otro materno. En los casos de SPW sólo estará el fragmento mayor procedente de la madre, es lo que se llama *patrón de metilación materno*, y es característico de los pacientes con SPW.

El análisis de metilación mediante la técnica de Southern blot se está realizando con diferentes sondas que valoran el estado de metilación en diferentes posiciones de la región 15q11-q13 (tabla 1).

TABLA 1
PRINCIPALES REGIONES (LOCUS) ESTUDIADAS CON EL ANÁLISIS DE METILACIÓN AL PRESENTAR UN PATRÓN DE METILACIÓN DIFERENCIAL

Locus	Sonda	Enzimas	Fragmentos	Referencias
D15S63	PW71B	HindIII + HpaII	6.4 kb (mat) 4.4 kb (pat)	Dittrich <i>et al.</i> 1992
D15S63	PW71B	BglII + CfoI	8.0 kb (mat) 6.4 kb (pat)	Dittrich <i>et al.</i> 1996
SNRPN exon -1	KB17	XbaI + NotI	4.3 kb (mat) 0.9 kb (pat)	Sutcliffe <i>et al.</i> 1994
Entre PW71B y SNRPN	Y48.5	SacI + HpaII	2.5 kb (pat) 1.0 kb (mat)	Buiting <i>et al.</i> 1995
SNRPN intron 5	SmN exon 2-8	HindIII + HpaII	6.0 kb (cont) 3.0 kb (mat)	Glen <i>et al.</i> 1993
D15S9	ML34	HindIII + HpaII	6.0 kb (mat) 2.8 kb (pat)	Driscoll <i>et al.</i> 1992

A modo de resumen, para el diagnóstico molecular del SPW se seguiría el protocolo que se propone en el siguiente esquema (fig. 6):

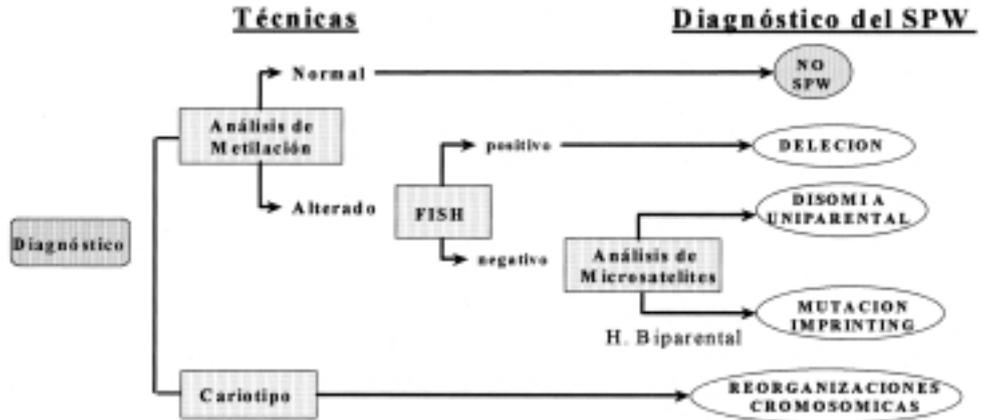


Fig. 6. Protocolo de diagnóstico molecular.

4. HERENCIA

La herencia del SPW no sigue un modelo simple como podría ser una transmisión *autosómica recesiva* (es necesario que los dos alelos de un gen estén alterados para que se manifieste la enfermedad), *autosómica dominante* (basta con que un alelo del gen este alterado) o *ligada al sexo* (se manifiesta en hombres siendo las mujeres portadoras), ya que este tipo de herencias no pueden explicar la variedad de manifestaciones que presenta el SPW, ello en parte es debido a que deben ser varios los genes implicados. Por otra parte, muchas de las alteraciones moleculares que lo originan son comunes con el SA. Estos hechos hicieron pensar que podría estar implicado el fenómeno del imprinting genómico (Reik *et al.*, 1987). Se observó que el fragmento delecionado en el SPW y SA era el mismo, tan solo difería en su origen parental, deleción paterna en SPW y deleción materna en el SA. De este modo se aceptó la idea de que un mecanismo epigenético estaba asociado a la etiología de estos síndromes.

Las disomías uniparentales apoyan la idea de que el cromosoma 15 presenta regiones que se comportan de forma diferente según procedan del padre o la madre. Ciertos genes sólo se expresan a partir del cromosoma paterno. Por ello son necesarios ambos para el normal desarrollo embrionario.

Sin embargo el imprinting genómico no es el único mecanismo responsable de la etiología de estos síndromes. Algunos autores como Kousseff *et al.*, 1987, apoyan una condición de síndrome de genes contiguos, y Donlon, 1988, está a favor de múltiples *loci* ordenados linealmente con un componente recesivo. Quizás el modelo de Kennerknecht, 1992, es el que más se aproxima a la explicación de estos síndromes. Según este modelo serían dos los mecanismos responsables: por una parte una mutación cromosómica o génica específica y por otra un mecanismo epigenético inespecífico, siendo necesarios ambos para que se den las manifestaciones clínicas. Las observaciones que apoyan este modelo serían:

1. Diferente origen parental de la deleción de novo en 15q11-q13 que es común en ambos síndromes.
2. Disomía uniparental de la misma región en pacientes SPW y SA sin deleción.
3. Casos familiares con un fenotipo heredable basado en genes SPW y SA hipotéticos.

Si tenemos en cuenta que los pacientes SPW no se reproducen, la transmisión sólo puede ocurrir a través de portadores normales. Se postula que la mutación específica *per se* no resulta en la expresión clínica del SPW, y depende por tanto del imprinting genómico para que se manifieste.

Por otra parte hay que tener en cuenta que los SPW y SA no son necesariamente fenotipos alternativos, puesto que afectan a genes diferentes. Es la falta de genes SPW específicos lo que da lugar a la manifestación clínica del SPW. Y la falta de genes específicos SA da lugar al SA. Estos genes aunque próximos ocuparían posiciones bien delimitadas como podemos ver en el mapa genético (figura 7) que representa la posición que ocupan los genes identificados hasta el momento en la región 15q11-q13.

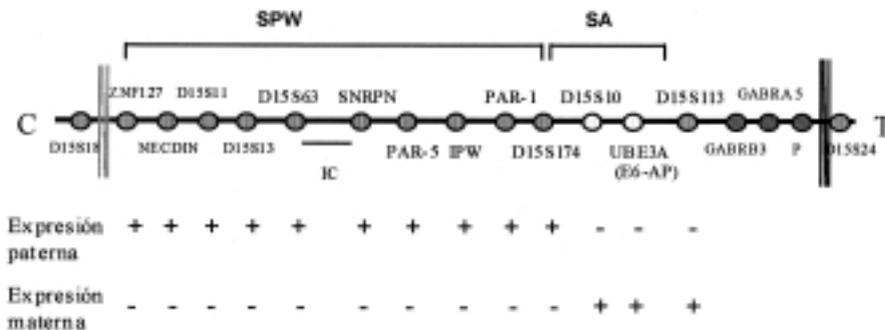


Fig. 7. Mapa genético SPW/SA.

4.1. Genes y secuencias génicas asociadas al SPW

NECDIN: codifica una proteína nuclear que se expresa en neuronas del cerebro, MacDonald y Wevrick, 1997.

SNRPN: gen que codifica una proteína (snRNP) que participa en la eliminación de intrones (splicing) de los pre-ARNm. No se conoce su función exacta, Glenn *et al.*, 1996.

ZNF127: gen que codifica una proteína reguladora con dominios en dedos de zing.

IC: centro de imprinting, secuencia que determina el cambio de imprinting en la línea germinal.

IPW: no codifica proteína, es un ARN que podría regular el imprinting, Wevrick *et al.*, 1994.

PAR1 y PAR5: no codifican proteínas, Sutcliffe *et al.*, 1994.

PW71 (D15S63): secuencia empleada en el diagnóstico de SPW/SA. Presenta un patrón de metilación diferencial, Dittrich *et al.*, 1993.

P: gen asociado con la pigmentación.

5. CONSEJO GENÉTICO

Determinar la alteración genética que originó el SPW es un factor importante para proponer un consejo genético. El test usado para la evaluación del paciente depende de la información solicitada por la familia. Para establecer el diagnóstico de SPW sería suficiente determinar el patrón de metilación. Pero para determinar el riesgo de recurrencia es necesario identificar si se trata de una deleción, disomía uniparental, mutación de imprinting o reorganización cromosómica.

Aunque la mayoría de los casos ocurren de forma esporádica, algunas familias presentan un riesgo de recurrencia según se comenta a continuación.

1. Cuando en la familia hay un individuo afecto con *deleción*, el riesgo de recurrencia teórico es bajo, aproximadamente un 1%. Este porcentaje hace referencia a la posibilidad de una inserción balanceada o un mosaicismo gonadal de la deleción, siendo las translocaciones crípticas poco frecuentes. Algunas de estas familias han tenido más hijos y ninguno de ellos ha sido afecto. Para mayor tranquilidad de la familia se puede realizar un diagnóstico prenatal mediante el estudio de FISH en biopsia corial o en líquido amniótico para confirmar o descartar la deleción en el feto.

2. Si en la familia hay un individuo afecto con *disomía uniparental materna*, el riesgo de recurrencia es bajo, un 1%. No se han encontrado familias con más de un hijo afecto. Este 1% hace referencia al riesgo teórico de una no disyunción que originaría una trisomía 15 y que podría continuar con la pérdida de un cromosoma 15. El diagnóstico prenatal se realizará a partir de líquido amniótico mediante estudio de microsatélites para determinar el origen parental de los cromosomas 15, o bien mediante análisis de metilación que excluye la posibilidad de una deleción, disomía uniparental o una mutación de imprinting.

3. En caso de *mutación de imprinting* el riesgo de recurrencia es alto, de un 50%, puesto que los padres pueden ser portadores de la mutación. Se ofrecerá un diagnóstico prenatal en líquido amniótico basado en el análisis de metilación con la sonda KB17 (exón -1 SNRPN).

4. En los casos donde se haya observado *translocación "de novo"* o heredada que afecte al cromosoma 15 o bien un cromosoma 15 marcador puede ser aconsejable realizar estudio de FISH y/o microsatélites. El riesgo estimado dependerá de la naturaleza de la translocación.

6. ENFERMEDADES CON SIMILITUD CLÍNICA AL SPW

+ *Osteodistrofia hereditaria de Albright.*

+ *Síndrome de Bardet-Biedl, Síndrome de Laurence-Moon-Biedl.*

Características: Polidactilia, hipoplasia genital, retinopatía pigmentaria, obesidad y retraso mental.

Etiología: herencia autosómica recesiva.

Genes y localización: desconocida.

Comentarios: se han descrito unos 60 casos, la mayoría en la población árabe de Kuwait. La obesidad y el retraso mental se desarrolla y se hace evidente durante la infancia.

+ *Síndrome de Cohen.*

Características: Obesidad, estatura baja, retraso mental, hipotonía, hipoplasia maxilar, micrognatia, manos y pies estrechos y paletas estrechas y muy arqueadas.

Etiología: herencia autosómica recesiva, aunque hay variantes.

Genes y localización: desconocida.

+ *Delección del cromosoma 6q.*

Características: Hipotonía neonatal, características craneofaciales: frente pequeña y alta, fisuras palpebrales estrechas, puente nasal plano, nariz pequeña, boca pequeña y triangular, y cuello corto.

Etiología: delección de novo de la banda 6q23.

Genes y localización: banda 6q23.

Comentarios: se han descrito dos casos.

+ *Síndrome del frágil X con hiperfagia.*

Características: retraso mental, testículos grandes y manifestaciones menores en el tejido conectivo. Las mujeres pueden presentar un leve retraso mental con anomalías menores. Rasgos craneofaciales: cabeza alargada, frente prominente, y orejas largas.

Etiología: herencia ligada al cromosoma X. Gap en el sitio frágil Xq27.3. Incidencia: 1 : 2.000 hombres nacidos, menos frecuente en mujeres. Riesgo de recurrencia del 10 al 50 %.

Genes y localización: FRAXA en Xq27.3.

+ *Síndrome Borjeson-Forssman-Lehmann.*

Características: Apariencia craneofacial característica, hipotonía, retraso mental severo e hipogonadismo. En los hombres se observan además anomalías oftalmológicas.

cas, EEG y esqueléticas. Las manifestaciones son menos severas y más variables en las mujeres.

Etiología: herencia ligada al cromosoma X.

Genes y localización: gen BFLS en Xq26-q27.

+ **Síndromes Urban-Roger, Camera y Vázquez.**

7. BIBLIOGRAFÍA

BUTLER, M.G., PALMER, C.G.: "Parental origin of chromosome 15 deletion in Prader-Willi syndrome", *Lancet I*: 1285-1286, 1983.

DONLON, T.A.: "Similar molecular deletions in chromosome 15q11.2 are encountered in both the Prader-Willi and Angelman syndrome", *Hum. Genet* 80: 322-328, 1988.

HOLM, V. A., CASSIDY, S.B., BUTLER, M.G., HANCHETT, J.M., GREENSWAG, L.R., WHITMAN, B.Y., GREENVERG, F.: "Prader-Willi syndrome: consensus diagnostic criteria", *Pediatrics* 91: 398-402, 1993.

KENNERKNECHT, I.: "A genetic model for the Prader-Willi syndrome and its implication for Angelman Syndrome", *Hum. Genet.* 90: 91-98, 1992.

KOUSSEFF, B.G., DIAMOND, T., ESSIG, Y., MILLER, K., TEDESCO, T.: "Unique mosaicism in Prader-Labhart-Willi syndrome, a contiguous gene or aneuploidy syndrome", *Am. J. Med. Genet.* 28: 803-811, 1987.

LEDBETTER, D.H., RICCARDI, V.M., AIRHART, S.D., STROBEL, R.J., KENNAN, B.S., CRAWFORD, J.D.: "Deletions of chromosome 15 as a cause of the Prader-Willi syndrome", *New Eng. J. Med.* 304: 325-329, 1981.

NICHOLLS, R.D., KNOLL, J.H.M., BUTLER, M.G., KORUM, S., SHOOK, D., GLATT, K., LALANDE, M.: "Uniparental disomy for chromosome 15 in the Prader-Willi syndrome", *Am. J. Hum. Genet.* 45 (suppl.): A209 only, 1989.

REIK, W., COLLICK, A., NORRIS, M.L., BARTON, S.C., SURANI, M.A.: "Genomic imprinting determines methylation of parental alleles in transgenic mice", *Nature* 328: 248-251, 1987.

Capítulo III

ASPECTOS ENDOCRINOLÓGICOS DEL SÍNDROME DE PRADER-WILLI

DRA. MARÍA ZAPICO

Médico pediatra. Endocrinóloga infantil. Hospital Universitario de Elche

Las alteraciones metabólicas y endocrinológicas representan uno de los aspectos clínicos más importantes y a la vez característicos del Síndrome de Prader-Willi (SPW).

Entre estos cabe destacar: la baja talla, obesidad central, criptorquidia e hipogonadismo. La existencia de un hipogonadismo hipogonadotrofo puede ser considerado como característico del SPW.

Las alteraciones del crecimiento que presentan estos pacientes es una de las características fenotípicas de este síndrome y según datos recientes, podrían ser debidas a alteraciones en la secreción de la hormona de crecimiento (GH) y del factor de crecimiento insulino similar tipo 1 (IGF-1).

El estudio de las alteraciones metabólicas, endocrinológicas y de la fisiopatología de las alteraciones de la composición corporal es un campo que está experimentando un rápido desarrollo, gracias a la ayuda de los avances tanto en los criterios diagnósticos como en la metodología técnica.

1. CRECIMIENTO

1.1. Fisiopatología

Los pacientes con SPW presentan invariablemente un enlentecimiento de la velocidad de crecimiento con compromiso en la talla final adulta (Bray *et al.*, 1983), que en estos pacientes se encuentra siempre por debajo de la talla media parenteral.

En aquellos pacientes que además inician una adrenarquia precoz con aceleración de la edad ósea, se verá aún más comprometida la talla adulta final.

El SPW es uno de los escasos cuadros clínicos en los que la obesidad se asocia a talla baja. Este hecho permite distinguirlo fácilmente de la obesidad exógena. Los niños con obesidad exógena suelen presentar una aceleración de la velocidad de crecimiento y la talla final adulta es normal o algo superior a la talla media parenteral.

No se han descrito alteraciones del cartílago de crecimiento que pudieran explicar el origen del hipocrecimiento en el SPW, ni tampoco alteraciones del metabolismo del fósforo, calcio y vitamina D.

Para la valoración antropométrica de estos pacientes es importante utilizar las curvas de crecimiento estandarizadas para pacientes con SPW (Butler, 1991).

Si comparamos el crecimiento longitudinal de los pacientes con SPW vemos, que tanto en las niñas como en los niños el percentil 50 correspondería con el percentil 5 de la población de niños sanos.

En cuanto al peso el percentil 50 de niños y niñas con SPW correspondería con el percentil 97 de la población de niños sanos.

Se ha especulado sobre la importancia del hipogonadismo como factor responsable de la baja talla de estos pacientes.

El patrón de crecimiento del SPW tiene grandes similitudes con el que presentan los pacientes con síndrome de Turner (disgenesia gonadal).

Aunque el hipogonadismo pueda tener sin duda influencia, no explicaría del todo las alteraciones del crecimiento, ya que en otras situaciones como: anorquia bilateral congénita, síndrome de Klinefelter e hipogonadismo hipogonadotropo idiopático, no se asocian a baja talla.

Los estudios sobre la secreción de GH en pacientes con SPW utilizando los test farmacológicos de provocación más conocidos, han demostrado una respuesta disminuida o retrasada de la secreción de GH (Angulo, 1991; Bray, 1983). Estos resultados podrían deberse a la obesidad, ya que en los pacientes obesos la respuesta a la GH está disminuida debido a una resistencia periférica a la GH (ver gráficas sobre la regulación del crecimiento —figuras 1 y 2).

En pacientes con déficit claro de GH, la respuesta de la GH a los test de provocación es escasa y los valores de IGF-1 en sangre estarán claramente disminuidos, a diferencia de lo que ocurre en la obesidad exógena, en los que a pesar de mostrar una respuesta disminuida de la GH, tienen valores de IGF-1 normales o incluso algo aumentados; esto podría deberse a la estimulación ejercida por la insulina.

En el estudio longitudinal realizado en 12 pacientes con SPW por Hwo en 1992, los niveles séricos de GH, IGF-1 y de las proteínas séricas transportadoras de la IGF-1 (IGFBP-3) fueron disminuyendo significativamente con la edad, encontrándose en todos ellos por debajo del rango que presentan la población de niños sanos, calculados para cada edad y sexo, contrariamente a lo que ocurre en los niños con obesidad exógena, en los que los valores séricos de IGF-1 suelen estar algo elevados y su masa ósea no está disminuida como ocurre en el SPW.

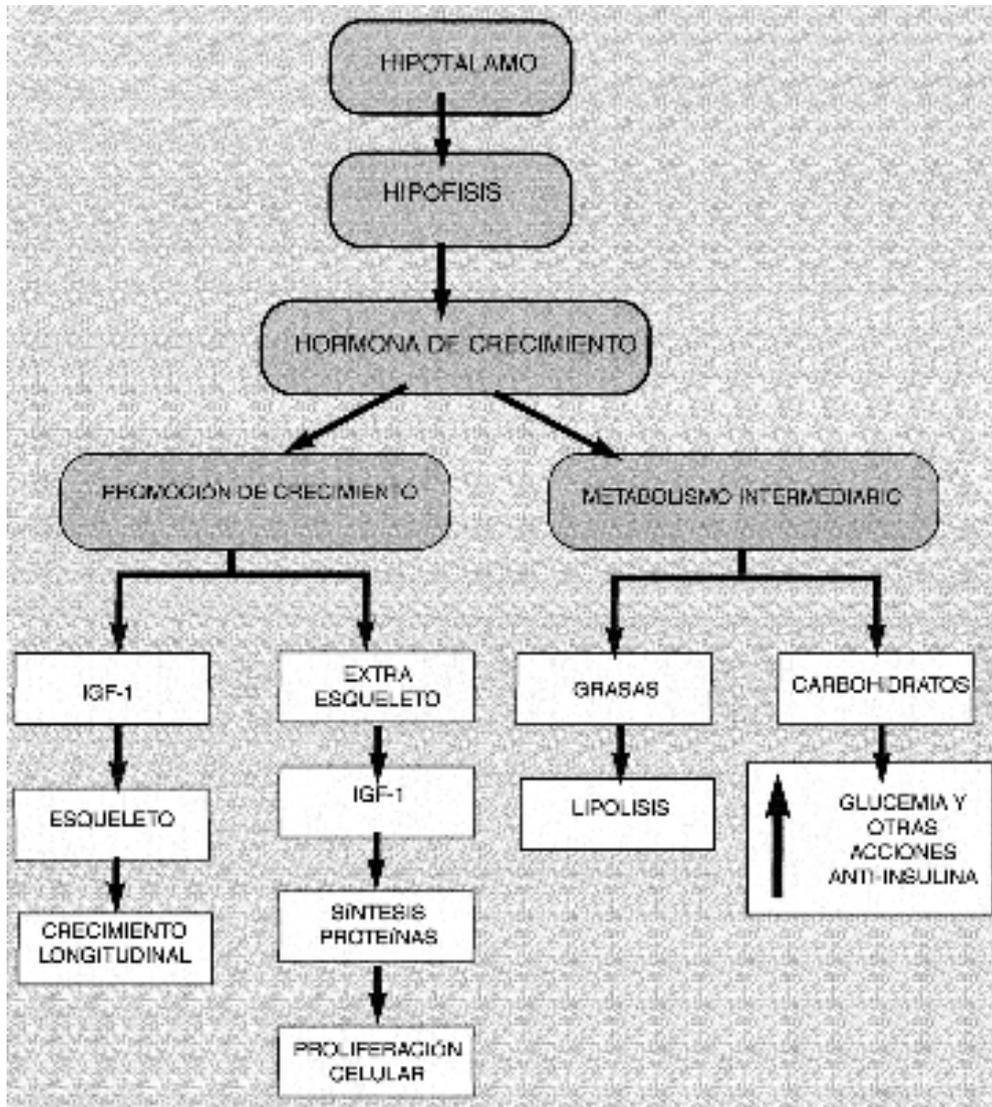


Fig. 1. La regulación del crecimiento.

En pacientes con déficit claro de GH existe un claro aumento del tejido adiposo con disminución del tejido muscular al igual que ocurre en los pacientes con SPW.

Los datos obtenidos del estudio de la composición corporal confirmarían la hipótesis de que sería un déficit de GH / IGF-1 la causa principal de la baja talla en estos pacientes.

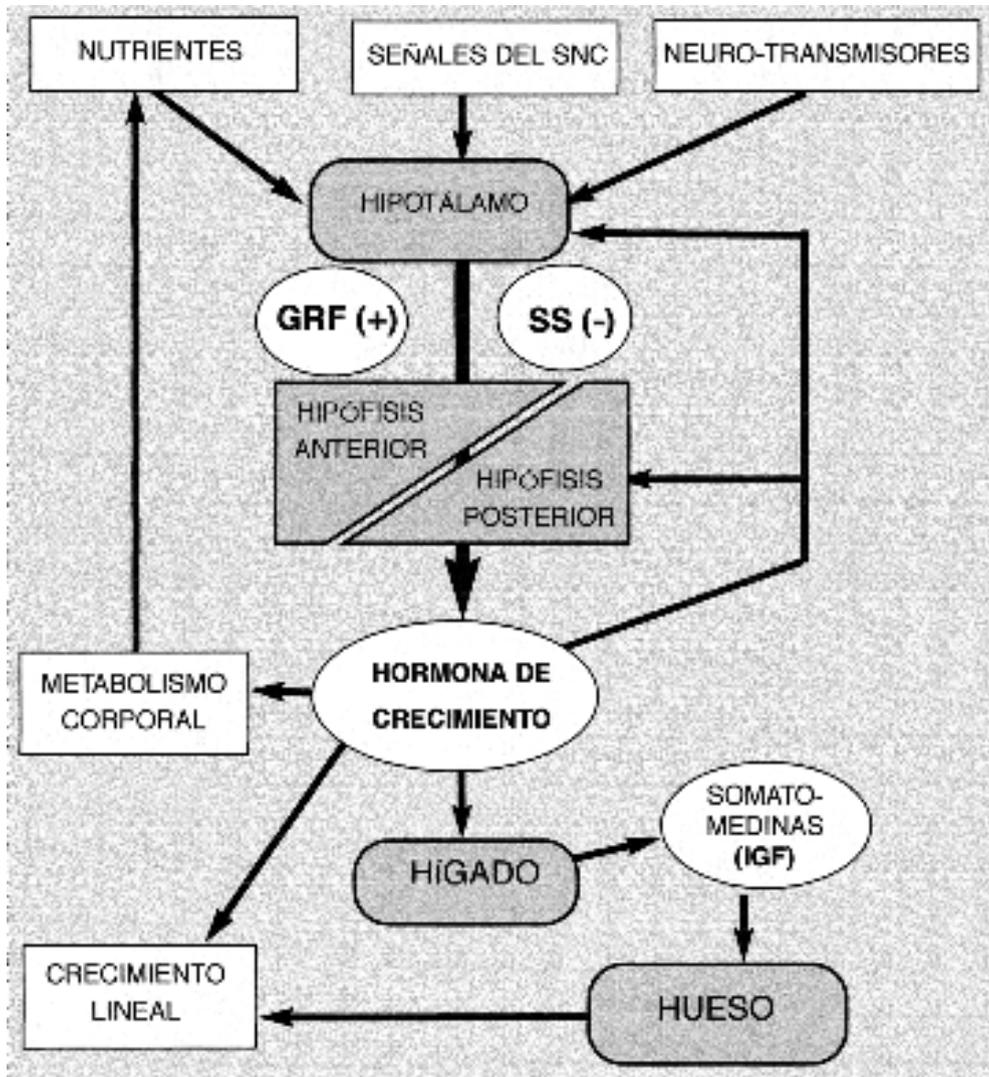


Fig.2. Mecanismos centrales y periféricos que regulan la liberación de GH.

1.2. Diagnóstico

La producción de GH se valora mediante test farmacológicos de provocación de la secreción de GH. Los más utilizados son: arginina, L-Dopa, hipoglucemia insulínica y clonidina. La valoración de la secreción nocturna de GH es también de gran ayuda.

Se ha establecido como criterio diagnóstico del déficit de GH, que por lo menos en dos pruebas se demuestren niveles bajos de respuesta. También es importante la determinación de los niveles séricos de IGF-1 e IGFBP-3. En pacientes con SPW la respuesta de GH a los estímulos farmacológicos suele ser baja, así como los niveles séricos de IGF-1, lo cual indica un posible déficit de GH/IGF-1 en estos pacientes.

1.3. Tratamiento

Una vez establecido el diagnóstico de déficit de GH/IGF-1 mediante los test anteriormente citados puede estar indicado el tratamiento sustitutivo con hormona de crecimiento recombinante. Hasta el momento no está aceptada la indicación del tratamiento con GH en pacientes con SPW y dicho tratamiento es muy costoso.

Al igual que los demostrados en los estudios realizados en adultos con déficit de GH, los pacientes con SPW tratados con GH crecen más rápidamente, disminuye el tejido adiposo e incrementa su energía vital. No se han observado efectos secundarios en los pacientes tratados, salvo la aparición en algunos casos de una intolerancia a la glucosa. Por ello, deben realizarse controles periódicos de la tolerancia a la glucosa y de los niveles de glucosa en ayunas.

En los estudios realizados hasta ahora en pacientes con SPW se ha observado una buena respuesta utilizando dosis estándares de GH: 0,3 mg/kg/semana ó 0,05 mg/kg/día en forma subcutánea.

Hasta ahora no disponemos de datos que permitan relacionar dosis-efecto.

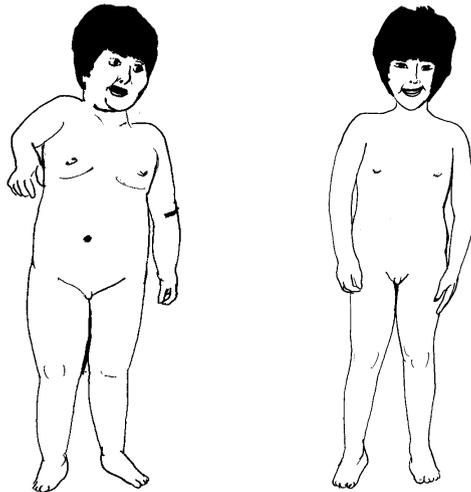


Fig. 3. Niño de 3 años antes y después de 7 meses de tratamiento con GH. Es evidente el incremento en la talla y la mejora de la distribución de la grasa.

2. OBESIDAD, INTOLERANCIA A LA GLUCOSA Y DIABETES MELLITUS

La obesidad y el apetito incontrolado son dos aspectos que caracterizan a los pacientes con SPW.

La grasa se acumula típicamente en el tronco, extremidades proximales y caderas. En más del 25% de estos pacientes la obesidad va a originar la aparición de complicaciones como: diabetes mellitus, sedentarismo y alteraciones respiratorias.

El control del peso y el tratamiento psicológico para el control del apetito constituyen el tratamiento principal. El tratamiento dietético será abordado más extensamente en el apartado de alimentación y nutrición. En algunos casos de obesidad severa cabría plantearse la realización de una gastroplastía o bypass gástrico.

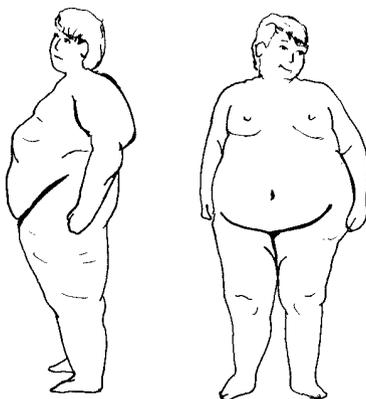


Fig. 4. Patrón de obesidad característico en un paciente con SPW. La mayoría del tejido adiposo está en el abdomen, caderas y muslos, y relativamente escaso en las extremidades distales.

La incidencia de la intolerancia a la glucosa y de la diabetes mellitus en pacientes con SPW no es bien conocida.

Clínicamente y bioquímicamente no es distinguible la diabetes mellitus que aparece en el SPW de la DM tipo II (diabetes mellitus no insulínica) en sujetos obesos. La incidencia de DM tipo II en estos pacientes obesos es del 0,5% aproximadamente.

Al contrario de lo que ocurre en el S. de Turner y S. de Down, el SPW no se asocia a una mayor incidencia de DM tipo I (diabetes mellitus insulínica). Los anticuerpos anticélulas de islotes pancreáticos y otros marcadores autoinmunes son negativos. Pacientes con SPW sin obesidad asociada no suelen presentar diabetes mellitus.

El mecanismo patogénético involucrado en la aparición de intolerancia a la glucosa y DM tipo II en pacientes obesos no es bien conocida y probablemente es multifactorial.

Se han postulado como posibles factores un déficit en la secreción y acción de insulina y posibles alteraciones en el transporte de la glucosa.

También se ha descrito una disminución de los receptores insulínicos tanto en el SPW como en pacientes con obesidad exógena.

El incremento de tejido adiposo visceral podría ocasionar una resistencia a la insulina e intolerancia a la glucosa.

Niños y adultos no diabéticos con SPW y obesidad asociada pueden tener niveles séricos elevados de insulina en ayunas, así como una respuesta elevada de glucosa en el test de la tolerancia a la glucosa, al igual que ocurre en pacientes con obesidad exógena.

El diagnóstico de la DM tipo II se basa fundamentalmente en la confirmación de niveles séricos de glucosa superiores a 140 mg/dl y en una deficiente tolerancia a la glucosa: niveles normales de glucosa en ayunas y niveles anormalmente elevados de glucosa en sangre a lo largo del mismo tras la administración oral de glucosa.

En los pacientes con SPW con obesidad asociada debe realizarse regularmente un despistaje clínico y bioquímico que dé la posible existencia de una intolerancia a la glucosa. Para ello es imprescindible la determinación de los niveles de glucosa en ayunas y la realización del test de tolerancia oral a la glucosa.

La determinación de los niveles séricos totales de hemoglobina glicosilada también puede ser útil y debería realizarse igualmente de forma rutinaria.

Los niveles séricos de insulina y de péptido C en ayunas suelen estar elevados en SPW con obesidad asociada y diabetes mellitus y pueden proporcionar alguna información adicional.

Pacientes con DM tipo II no suelen presentar cetonuria intensa, esta situación sugeriría más bien la posibilidad de una DM tipo I.

El tratamiento de la DM tipo II consiste fundamentalmente en el control dietético y del peso. La pérdida de peso en la DM tipo II en pacientes obesos es de gran importancia. Para ello es necesario combinar la realización de ejercicio físico con una dieta hipocalórica. Una dieta pobre en proteínas podría ser beneficiosa. El tratamiento con inhibidores del apetito no ha demostrado ser efectivo en el SPW. La utilización de hipoglucemiantes orales tampoco es muy eficaz.

Se pueden realizar tratamientos combinando sulfonil-ureas de acción lenta como el glipezide y régimen dietético. La eficacia del tratamiento con insulina es dudosa, sin embargo en algunos casos el tratamiento con insulina de acción rápida (regular) y de acción intermedia (NPH) puede contribuir eficazmente al control temporal de los niveles de glucosa.

La combinación terapéutica de insulina ultralenta o intermedia e hipoglucemiantes orales parece estar dando buenos resultados en los casos de DM tipo II no relacionado con SPW.

El buen control de la diabetes reduce el riesgo de la aparición de complicaciones renales, retinianas y vasculares. En pacientes con SPW y diabetes mellitus se debe realizar rutinariamente un despistaje de dichas complicaciones.

3. CRIPTORQUIDIA, HIPOGONADISMO HIPOGONADOTROPO Y DESARROLLO SEXUAL

3.1. Fisiopatología

La criptorquidia es un hallazgo muy frecuente en los niños varones con SPW, algunos autores describen una incidencia superior al 90% en los casos diagnosticados fenotípicamente (Aughton & Cassidy, 1990), y es considerada por estos, como un criterio fenotípico importante para el diagnóstico del SPW en varones.

Igualmente, se ha descrito una muy elevada incidencia de la criptorquidia en los casos de SPW diagnosticados mediante estudio genético.

En la criptorquidia asociada al SPW ambos testículos suelen estar presentes, aunque en algunos casos de forma rudimentaria, en algunos casos pueden estar localizados en el anillo inguinal o en la cavidad abdominal. En estos últimos casos, el escroto suele ser hipoplásico o incluso tener una forma bífida.

El pene no suele presentar anomalías morfológicas y su tamaño puede ser normal o pequeño en otros casos.

El descenso testicular y el crecimiento del pene ocurren normalmente después de la 30 semana de gestación. Las anomalías morfológicas de los genitales que presentan los varones con SPW sugieren un déficit de la producción de testosterona durante el último período de la gestación.



Fig. 5. Genitales de un niño de 3 años con pene pequeño, escroto poco rugoso y testículos sin descender.

En dicho período, los testículos son fundamentalmente estimulados por la hipófisis fetal y no tanto por la gonadotropina coriónica (HCG) segregada por la placenta.

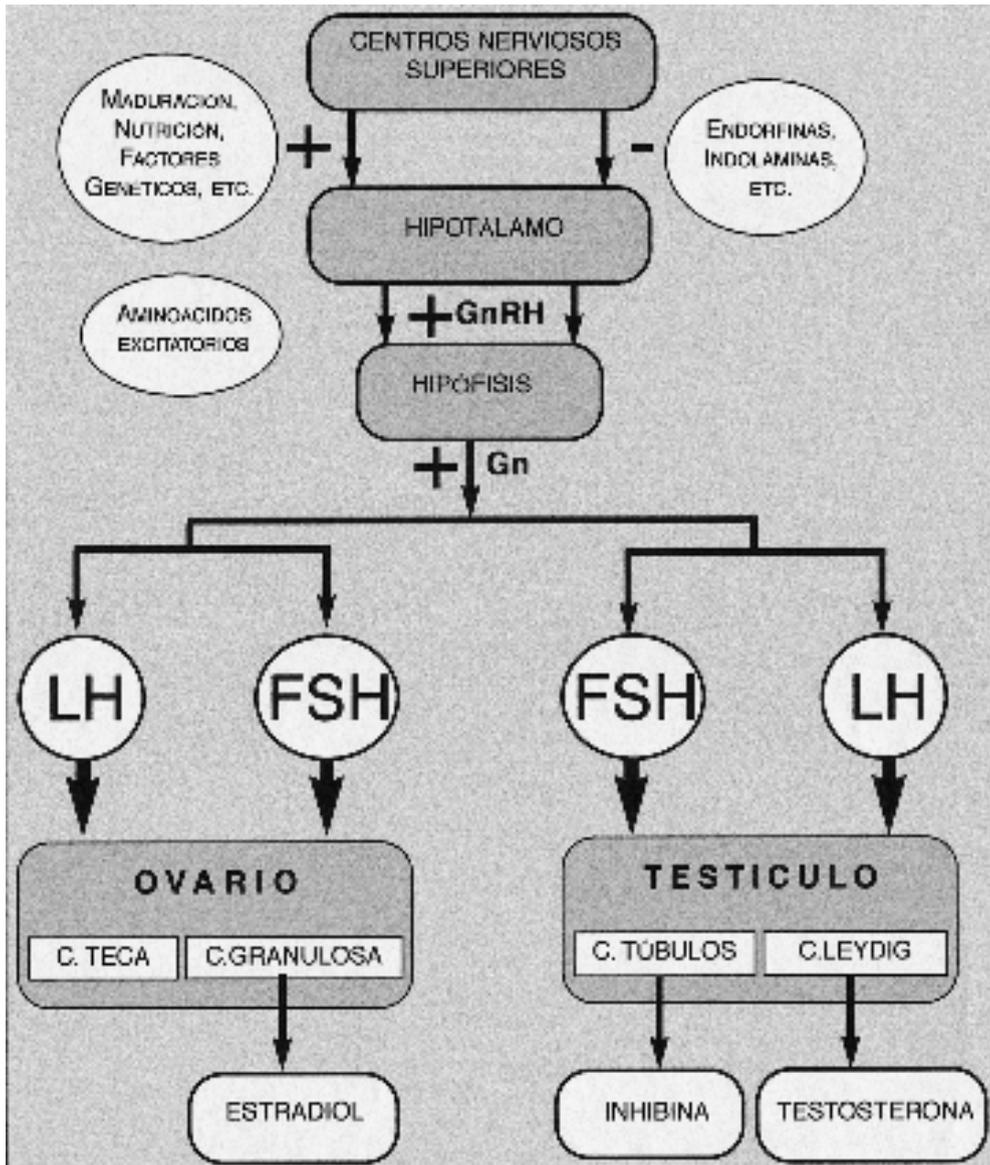


Fig. 6. Eslabones anatómicos y hormonas del eje hipotálamo-hipófiso-gonadal.

Por ello, es probable que un déficit en la secreción de gonadotropinas por parte de la hipófisis fetal: hormona luteinizante (LH) y hormona folículo estimulante (FSH) sea la causa de la criptorquidia en varones con SPW.

Por otra parte, la no presencia de restos de estructuras genitales femeninas parece indicar que la producción del Factor Inhibidor Mülleriano permanece intacta en estos pacientes (ver gráficas sobre la regulación del eje hipotálamo-hipófisis gonadal, figuras 6 y 7).

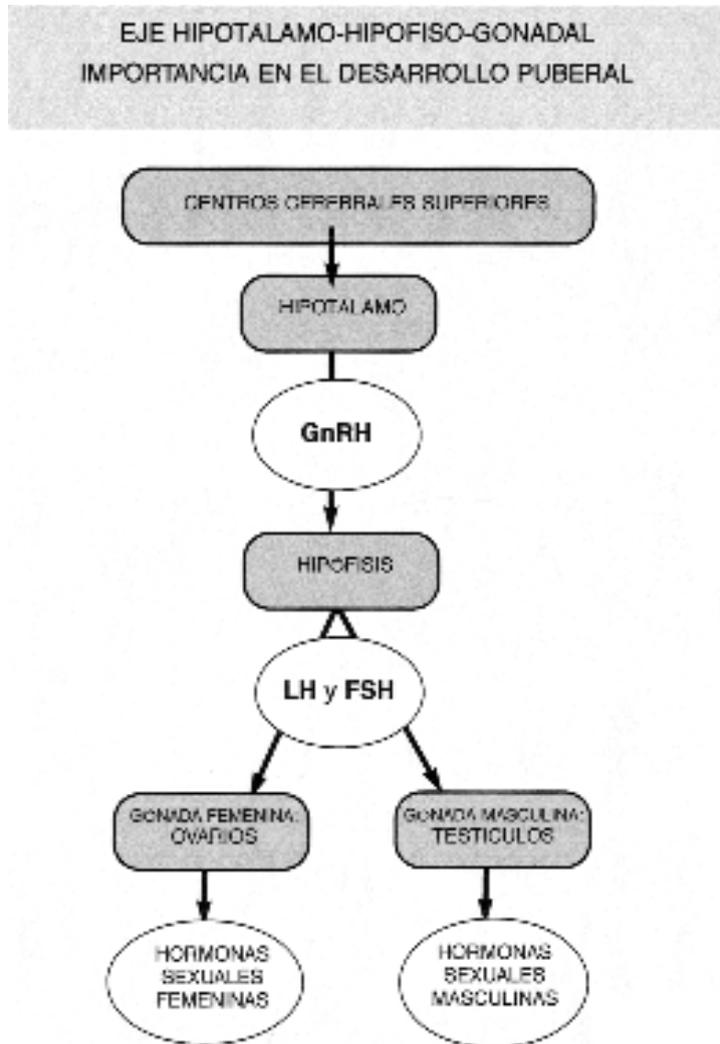


Fig. 7. Eje hipotálamo-hipófisis-gonadal. Importancia en el desarrollo puberal.

No se han descrito hasta ahora alteraciones del desarrollo de los órganos genitales durante el período fetal en el SPW.

En los recién nacidos sanos se da un incremento de la secreción de las gonadotropinas entre los 30-60 días de vida, que origina a su vez un incremento transitorio de la secreción de los esteroides gonadales.

Este hecho no ocurre en los niños con SPW, más aún, la respuesta testicular a la administración exógena de gonadotropinas suele ser mínima.

Tras el período neonatal y antes de iniciarse el período puberal, el eje hipotálamo-hipofisiario-gonadal se halla normalmente en una situación de hipogonadismo hipogonadotropo, pero se puede producir una secreción en forma de pulsos de gonadotropinas en el período prepuberal, que provocaría la producción de pequeñas cantidades de hormonas sexuales en ovarios y testículos respectivamente. Este hecho no ha sido observado en niños con SPW.

El desarrollo puberal de los niños con SPW no suele progresar hasta alcanzar un estadio adulto.

Tanto las niñas como los niños con SPW suelen desarrollar completamente la adrenarquia, esto es, el desarrollo del vello sexual secundario (vello púbico, axilar y vello corporal adulto), acné, y crecimiento variable de pene y clítoris.

En los varones el volumen testicular rara vez supera los 5 ml y el desarrollo puberal no suele avanzar más allá del estadio II-III de Tanner.

Los niveles séricos de gonadotropinas pueden alcanzar valores que se corresponden con el rango normal para el inicio puberal.

Las niñas con SPW también suelen presentar un hipogonadismo hipogonadotropo y amenorrea primaria, aunque han sido descritos casos de retraso puberal, desarrollo puberal normal e incluso menarquía precoz en estas pacientes. Estos últimos casos pueden ser simplemente pequeñas hemorragias vaginales y no una verdadera menstruación.

La estrogenización endometrial puede deberse a la acción de los estrógenos producidos a partir de una conversión periférica de andrógenos de origen suprarrenal y provocar hemorragias simulando una menstruación. En ninguna paciente con SPW se ha podido demostrar la existencia de una producción ovárica adecuada de estrógenos, ni tampoco una secreción cíclica de gonadotropinas hipofisiarias.

Las niñas con SPW pueden presentar desarrollo mamario incluso hasta alcanzar un estadio adulto, por la acción de los estrógenos sintetizados en tejidos periféricos a partir de la transformación de andrógenos de origen suprarrenal.

No se han descrito casos de fertilidad tanto en hombres como mujeres con SPW, en ambos casos no existe ni ovulación ni espermatogénesis.

La biopsia testicular en varones con SPW muestra la presencia aislada de células de Sertoli y la biopsia ovárica en las mujeres una ausencia de folículos.

El origen del hipogonadismo hipogonadotropo en el SPW no está claro; pero se sabe que no es de origen hipofisario.

Algunos autores han descrito un incremento en la producción de gonadotropinas en estos pacientes (Seyler, Arunlanantham & O'connor, 1979). Pacientes con SPW y criptorquidia pueden desarrollar un hipogonadismo primario y se ha podido comprobar como la administración de clomifeno o gonadotropinas intranasales puede estimular la función gonadal, indicando un defecto gonadal primario (hipogonadismo hipergonadotropo) no intrínseco al síndrome.

El hipogonadismo hipogonadotropo en el SPW podría ser debido más bien a lesiones a nivel hipotalámico, centros superiores del SNC e incluso a factores periféricos. No se han observado alteraciones del ritmo circadiano y de la secreción de la melatonina.

Tanto en niños con SPW y obesidad, como en niños sanos con obesidad exógena el desarrollo del vello sexual secundario o adrenarquía puede iniciarse de forma temprana (antes de los 8 años). Este hecho, definido como adrenarquía precoz (cuando se inicia antes de los 8 años en las niñas y 9 años en los niños) podría ser debido a un mayor estímulo de los factores de crecimiento (IGF-1) y de la insulina sobre la glándula suprarrenal.

En las niñas con obesidad exógena que presentan una adrenarquía precoz, la maduración ósea suele estar acelerada y su talla suele estar por encima de la talla media parenteral. A pesar de la aceleración de la maduración ósea, la talla final en estas niñas no suele verse comprometida.

Sin embargo, las niñas con SPW y obesidad asociada que presentan adrenarquía precoz, suelen tener una talla inferior a la talla media parenteral, y baja talla en la edad adulta.

3.2. Diagnóstico

En todo niño varón que presente hipotonía muscular y criptorquidia al nacer, debe ser descartado un SPW.

El diagnóstico debe ser confirmado mediante estudio genético. Si se confirma dicho diagnóstico, es imprescindible valorar la función testicular del niño antes de realizar cualquier tratamiento médico o quirúrgico.

La determinación de los niveles séricos de testosterona en el período neonatal o entre los 30-60 días de vida puede confirmar la existencia de tejido testicular funcional si estos niveles son normales. Niveles séricos de testosterona en este período superiores a 20-50 mg/dl, indicarían una probable función testicular residual (este rango es válido para la mayoría de los laboratorios).

Los varones con SPW muestran en el período prepuberal niveles séricos de testosterona inferiores a los hallados en la población de varones sanos, debido a una deficiente secreción de gonadotropinas (LH y FSH).

Es importante resaltar que la existencia de niveles séricos detectables de testosterona no confirma la existencia de tejido testicular funcional.

Antes de realizar en estos pacientes una orquidopepsia (recolocación de los testículos en la bolsa escrotal) u orquidectomía (extirpación de ambos testículos) es necesario evaluar la función de dichos testículos. Para ello puede ser útil el test corto de gonadotropina coriónica (HCG) (1500 UI/m²/dosis/48h/3-5 dosis/I.M.)

Los niveles séricos de testosterona se determinarán antes de iniciar el test y 24h tras la administración de la última dosis.

El test largo de HCG permite una mejor valoración de la función testicular: 500-1000 UI/m²/I.M. dos veces por semana, durante 5 semanas (diez dosis en total).

Los niveles séricos de testosterona se determinarán antes del inicio del test y 24h tras la administración de la última dosis.

Niveles séricos de testosterona tras la estimulación con test largo de HCG superiores a 100-200 ng/dl indicarían claramente la existencia de tejido testicular funcional, valores entre 20-100 ng/dl son considerados equívocos, pero indicarían una cierta actividad testicular.

El test largo de HCG tiene también un efecto estético, pudiendo provocar un cierto crecimiento del pene e incluso el descenso testicular espontáneo, si bien estos efectos no han sido observados en pacientes con SPW.

También se puede utilizar la administración intranasal o subcutánea de gonadotropinas para el diagnóstico y tratamiento de la criptorquidia.

Si los testículos no pueden ser localizados a la palpación, estaría indicado realizar una ecografía e incluso una resonancia magnética nuclear para su visualización antes de realizar una orquidectomía.

La resonancia magnética cerebral no suele ser útil, ya que no se han descrito alteraciones del SNC en el SPW.

Los niños con SPW y obesidad asociada que presenta adrenarquía precoz no presentan mayor incidencia de tumores suprarrenales virilizantes, ni un aumento de la secreción de andrógenos como ocurre en la hiperplasia suprarrenal congénita.

Para descartar esto último es útil la determinación de los niveles séricos de 17-OH progesterona y de testosterona que están aumentadas en la hiperplasia suprarrenal.

Los niveles séricos de DHEA y DHEA-S suelen mantenerse en rangos normales y su determinación tiene por ello una utilidad diagnóstica limitada.

Los adolescentes con SPW tienen invariablemente un hipogonadismo hipogonadotrofo, y no se requiere, por tanto, para confirmar su diagnóstico, la realización de otros test adicionales.

Sin embargo, la determinación de los niveles séricos de testosterona o estrógenos puede ser útil para la evaluación del tratamiento sustitutivo.

En mujeres con SPW no se ha descrito mayor incidencia de ovarios poliquísticos.

El estudio de fertilidad debe ser valorado en cada caso.

3.3. Tratamiento

El tratamiento con dosis bajas de testosterona durante períodos cortos en el período neonatal y prepuberal está especialmente indicado cuando la longitud del pene sea inferior a 1,5-2,0 cm, situación que puede plantear problemas para la micción y relación de pareja. Se aconseja utilizar testosterona DEPOT (CYPIONATE o ENANTHATE 25 mg/l.M. cada 3-4 semanas durante 3-6 meses).

No es recomendable utilizar dosis superiores, ya que podrían provocar una excesiva virilización y aceleración de la maduración ósea.

En niños con SPW con obesidad asociada es importante retraer el tejido adiposo suprapúbico antes de realizar la medición del pene.

La criptorquidia no corregida implica un riesgo potencial de malignización del tejido testicular, dicho riesgo aumenta si los testículos se encuentran en la cavidad abdominal. Por otra parte, la realización de una recolocación de los testículos en escroto (orquidopepsia) no ha demostrado de forma clara que reduzca el riesgo de malignización testicular. Es importante resaltar que la incidencia de la malignización testicular en el SPW es muy baja.

En los pacientes con SPW y criptorquidia los testículos pueden descender espontáneamente en el período prepuberal o puberal, posiblemente por la acción de los andrógenos de origen suprarrenal.

La orquidopepsia en pacientes con SPW puede verse dificultada por la existencia de un escroto hipoplásico o escasamente desarrollado.

La orquidectomía o extirpación de ambos testículos (con implantación posterior de prótesis testiculares) puede estar indicada en el caso de testículos atrésicos y no funcionantes.

El tratamiento sustitutivo con testosterona en varones con SPW es muy controvertido. El tratamiento sustitutivo oral con andrógenos sintéticos como la oxandrolona se ha utilizado en los períodos prepuberales e inicio puberal para estimular el crecimiento lineal, pero sus efectos virilizantes son más bien escasos.

La utilización de análogos de la testosterona más potentes en forma oral o intramuscular permiten alcanzar un grado mayor de virilización, pero pueden ocasionar efectos adversos como conductas sexuales inapropiadas y comportamientos agresivos y por otra parte su administración anula totalmente la función testicular residual existente.

Un tratamiento sustitutivo más fisiológico sería la utilización en varones con tejido testicular funcionante la administración de gonadotropinas de forma intermitente o pulsátil (Jaskulsoky & Stone, 1987). Es de gran importancia una valoración individualizada de la conveniencia o no de cualquier tratamiento hormonal sustitutivo.

Los varones con SPW con retraso intelectual leve o moderado son los candidatos ideales para decidir iniciar un tratamiento hormonal sustitutivo. Estos pacientes mantienen relaciones sociales aceptables y son capaces de mantener un control emocional. En estos casos se recomienda comenzar el tratamiento después de los 14-15 años con bajas dosis de testosterona depot l.M. (100 mg/mes), dicha dosis debe ser incrementada progresivamente según la tolerancia hasta la administración de 200 mg/2 semanas.

Durante el tratamiento es importante un buen asesoramiento psicológico y evaluación de la conducta.

El beneficio del tratamiento sustitutivo con estrógenos en mujeres con SPW e hipoes-tronismo no ha podido ser comprobado hasta ahora.

Entre las diferentes opciones de tratamientos estrogénicos sustitutivos, la utilización de parches o contraceptivos orales con dosis bajas parece ser el más adecuado.

A la administración de estrógenos se debe añadir la administración de gestágenos para minimizar el riesgo de cáncer endometrial.

En la mayoría de las mujeres con SPW no es necesario un tratamiento contraceptivo en sentido estricto, sin embargo se debe realizar un buen asesoramiento sexual en estas pacientes.

La adrenarquía prematura no suele requerir tratamiento específico, ya que raramente plantea problemas clínicos o psicológicos. El control estricto del peso en estas pacientes no parece retrasar el desarrollo precoz de la adrenarquía.

4. OSTEOPOROSIS

4.1. Fisiopatología

La osteoporosis o disminución de la densidad mineral ósea es un hallazgo frecuente en el SPW, provocando una mayor incidencia de fracturas óseas.

Estos pacientes presentan también una mayor incidencia de escoliosis. Entre los factores que pueden jugar un papel importante en el desarrollo de la misma, se han destacado fundamentalmente la hipotonía muscular y la obesidad. Sin embargo, niños con SPW sin obesidad asociada, también presentan con frecuencia escoliosis.

Recientes estudios ortopédicos indican la presencia de osteoporosis en la columna vertebral de estos pacientes, si bien no ha sido estudiado su posible papel patogénico en el desarrollo de la escoliosis.

No han sido descritas alteraciones del metabolismo del calcio, fósforo, vitamina D, ni de la hormona paratiroidea que pudieran estar implicados en el desarrollo de la osteoporosis. Sin embargo el hipogonadismo y el déficit tanto de GH como de IGF-1 sí podrían jugar un papel importante en el desarrollo de la misma.

En adultos con déficit de GH e hipogonadismo sí está clara su relación con la mayor incidencia de osteoporosis en estos pacientes.

4.2. Diagnóstico

La tomografía densitométrica por absorción doble es considerada como el mejor método para valorar la densidad mineral ósea, permitiendo realizar también mediciones de la composición corporal de la región estudiada.

Dada la alta incidencia de osteoporosis en el SPW, se deben realizar regularmente en estos pacientes densitometrías sobre todo en el período postpuberal.

En caso de evidencia clínica de osteoporosis en pacientes más jóvenes, también estaría indicado realizarla. Mediciones de la densidad mineral ósea de la región lumbar de la columna vertebral proporcionan una buena información sobre el estado de calcificación ósea. La realización adicional de un escáner de todo el cuerpo, permite realizar mediciones objetivas de la composición corporal.

Sería muy deseable disponer de estándares específicos para el SPW, que permitieran interpretar los valores de densidad mineral ósea obtenidos por densitometría y su relación con el riesgo de fracturas óseas.

4.3. Tratamiento de la osteoporosis

El tratamiento incluye un aporte suplementario en la dieta de calcio y vitamina D, ejercicio y tratamiento de sustitución estrogénico.

Se deberán tener en cuenta los siguientes aspectos.

1. La dieta prescrita a estos pacientes debe contener un aporte adecuado de calcio. En dietas muy restrictivas, se debe recomendar un aporte suplementario.

2. Generalmente no es necesario un aporte suplementario de vitamina D, si la exposición al sol es adecuada. En algunos pacientes con SPW debido a su estilo de vida sedentario la exposición solar no es suficiente. Es muy importante que el contenido de vitamina D en la dieta de estos pacientes sea adecuado.

3. El tratamiento sustitutivo con estrógenos parece disminuir el riesgo de osteoporosis, como se ha descrito en mujeres con hipogonadismo o en la menopausia. Lo mismo ocurre en hombres con hipogonadismo tratados con testosterona.

4. El trato con GH en adultos con déficit de GH ha demostrado ejercer un efecto beneficioso incrementando la mineralización ósea.

Teniendo en cuenta todos los aspectos mencionados anteriormente, es importante resaltar que el tratamiento de la osteoporosis debe realizarse de forma individualizada y controlado mediante la realización periódica de densitometrías, que permita una evaluación continuada de la mineralización ósea.

5. HORMONAS TIROIDEAS, CORTISOL, PROLACTINA Y HORMONAS GASTROINTESTINALES

No se han detectado alteraciones de función tiroidea, ni una mayor incidencia de tiroiditis autoinmune en pacientes con SPW.

Los estudios realizados hasta ahora reflejan niveles normales de hormona tiroideas, de hormona estimuladora del tiroides (TSH) y de la respuesta de TSH a la administración parenteral de la hormona liberadora de la tirotrópina (TRH).

La medición de metabolitos de los esteroides en orina (realizados por Rudd & Chance en 1969 y Sarren, Ruvalcaba y Kelley en 1975) indicaban un posible déficit de la hormona ACTH en el SPW. Estudios realizados posteriormente no han podido confirmar estas hipótesis.

Sin embargo, Bray y Colab en 1983 demostraron que los niveles séricos de cortisol y ACTH, así como la respuesta del cortisol a la administración parenteral de ACTH, en pacientes con SPW son normales.

Los niveles séricos basales de prolactina (PRL), así como las respuestas de la PRL tras la estimulación con TSH también son normales.

Por el contrario, algunos estudios sugieren una respuesta insuficiente de los polipéptidos pancreáticos a las proteínas en el SPW.

Este hallazgo podría ser importante, dado que los polipéptidos pancreáticos parecen influir en la regulación de la sensación de saciedad.

6. COLESTEROL Y LÍPIDOS

No se han descrito alteraciones del metabolismo del colesterol y lípidos en el SPW.

Según algunos autores los niveles séricos en ayunas de colesterol y lípidos pueden oscilar desde rangos normales a niveles algo elevados.

El coeficiente LDL/HDL suele ser similar al del resto de los pacientes obesos. Todo ello indica que las posibles alteraciones son de origen nutricional y requieren un tratamiento con dietas pobres en grasas.

Los pacientes con DM suelen tener también alteraciones de los niveles de colesterol y lípidos. Por ello, el buen control de la diabetes puede ser beneficioso para la prevención de dichas alteraciones.

En pacientes con SPW y niveles extremadamente altos de colesterol o triglicéridos debe ser valorada la posibilidad de una hipercolesterolemia o hipertrigliceridemia familiar. En estos casos estaría indicado el tratamiento farmacológico.

7. BIBLIOGRAFÍA

AMERICAN DIABETES ASSOCIATION (1993): "Clinical Practice Recommendations", *Diabetes Care*, 16 (suppl 2), 1-118.

ANGULO, M., CASTRO-MAGANA, M., MAZUR, B., CANAS, J.A., VITOLLO, P.M., y SARRANTONIO, M. (1996): "Growth hormone secretion and effects of growth hormone therapy on growth velocity and weight gain in children with Prader-Willi syndrome", *J. Pediatr Endocrinol Metab*, 3, 393-399.

ANGULO, M., CASTRO-MAGANA, M., y UY, J. (1991): "Pituitary evaluation and growth hormone treatment in Prader-Willi syndrome", *Journal of Pediatric Endocrinology*, 4, 167-173.

AUGHTON, D.J., y CASSIDY, S.B. (1990): "Physical features of Prader-Willi syndrome in neonates", *AJDC*, 144, 1251-1254.

- BOPER, R.T., MASON, E.E., PRINTER, K.J., y ZELLWAGER, H. (1981): "Surgical Treatment of morbid obesity in PWS", en *The Prader-Willi Syndrome*, University Park Press, 121-135.
- BRAY, G.A. (1992): "Genetic, hypothalamic and endocrine features of clinical experimental obesity", *Progress in Brain Research*, 93, 333-340.
- BRAY, G.A., DAHMS, W.T., SWERDLOFF, R.S., FISER, R.H., ATKINSON, R.L., y CARREL, R.E. (1983): The Prader-Willi syndrome: A study of 40 patients and a review of the literature, *Medicine*, 60, 59-80.
- BUTLER, M.G., y MEANEY, F.J. (1991): "Standards for selected anthropometric measurements in Prader-Willi syndrome", *Pediatrics*, 88, 853-860.
- GOTLIN, R., DUBOIS, R., MACE, J., y MYER, W. (1972): "Carbohydrate metabolism in the Prader-Willi syndrome", *Clinical Research*, 20, 274 (abstract).
- ILLIG, R., TSCHURNI, A., y VISCHER, D. (1975): "Glucose intolerance and diabetes mellitus in patients with the Prader-Labhart-Willi syndrome", *Modern Problems in Pediatrics*, 12, 203-210.
- LINDGREN, A.C., HAGENÄIS, L., MÜLLER, J., BLICHFELDT, S., ROSENBORG, M., BRISMAR, T. y RITZÉN, E.M. (1998): "Growth hormone treatment of children with PWS affects linear growth and body composition favourably", *Acta Paediatr*, 87, 28-31.
- O'HALLORAN, D.J., TSATSOULIS, A., WHITEHOUSE, R.W., HOLMES, S.J., ADAMS, J.E., y SHALET, S.M. (1993): "Increased bone density after recombinant human growth hormone (GH) therapy in adults with isolated GH deficiency", *Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*, 76, 1344-1348.
- PRADER, A. (1981): "The Prader-Willi syndrome: An overview", *Acta Paediatrica Japonica*, 23, 307-311.
- RITZÉN, E.M., BOLME, P., y HALL, K. (1992): "Endocrine physiology and therapy in Prader-Willi syndrome", en CASSIDY, S.B. (ed.), *Prader Willi Syndrome*, NATO ASI Series, vol. H 61, Heidelberg: Springer-Verlag, 154-169.
- ROBINSON, W.P., BOTTANI, A., XIE, Y.G., BALAKRISHMAN, J., BINKERT, F., Machler, M., PRADER, A., y SCHINZEL, A. (1991): "Molecular, cytogenetic, and clinical investigations of Prader-Willi syndrome patients", *American Journal of Human Genetics*, 49, 1219-1234.
- ROSENBAUM, M., GERTNER, J.M., y LEIBEL, R.L. (1989): "Effects of systemic growth hormone (GH) administration on regional adipose tissue distribution and metabolism in GH-deficient children", *Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*, 69, 1274-1281.
- RUDD, B.T., CHANCE, G.W., y THEODORIDIS, G.C. (1969): "Adrenal response to ACTH in patients with Prader-Willi syndrome, simple obesity, and constitutional dwarfism", *Archives of Diseases in Childhood*, 44, 244-247.
- SARREN, C., RUVALCABA, R.H.A., y KELLEY, V.C. (1975): "Some aspects of carbohydrate metabolism in Prader-Willi syndrome", *Journal of Mental Deficiency Research*, 19, 113-119.
- SEYLER, L.E., ARUNLANANTHAM, K., y O'CONNOR, C.F. (1979): "Hypergonadotropic-hypogonadism in the Prader-Labhart-Willi syndrome", *Journal of Pediatrics*, 94, 435-437.

Capítulo IV

ALIMENTACIÓN

Dr. JOAN QUILES I IZQUIERDO

Prof. de Nutrición Comunitaria del Instituto Valenciano de Estudios en Salud Pública (IVESP)

La alimentación en las personas con Síndrome de Prader-Willi (SPW) debe ser objeto de atención especial. Los trastornos relacionados con la alimentación en estas personas presentan etapas muy diferentes que, en cada individuo van a tener características propias. Por ello, desde los primeros momentos de su diagnóstico, se requerirá un *seguimiento nutricional individualizado* que debe ser asesorado por un experto/a en nutrición.

En cuanto a la alimentación de los niños del SPW podemos distinguir varias etapas:

- En los *bebés* (0 a 12 meses) es frecuente observar que la succión de leche es pobre o insuficiente, esto es, no vacía el pecho. A pesar de ello, el niño no parece tener hambre ni interés por su alimentación. Pero esta aparente normalidad es engañosa ya que el niño no está tomando los requerimientos nutricionales que le corresponden, lo cual se manifiesta por una lenta progresión del peso.

Para conseguir un niño bien nutrido, en estos momentos, puede hacerse necesario utilizar técnicas especiales de alimentación. Así, resultará de gran ayuda el uso de tetinas anatómicas adecuadas, obtener la leche materna con saca-leches y facilitar la alimentación con cuentagotas, o realizar maniobras de estimulación de succión sobre los carrillos y las mandíbulas del bebé. En casos extremos se puede hacer necesaria la colocación de sondas que conduzcan directamente el alimento al estómago del bebé. Por muy llamativas que parezcan estas medidas son muy efectivas y fáciles de manejar (ver anexo: Técnicas de alimentación en bebés con SPW).

En esta etapa, el seguimiento del peso y el ajuste de la ingesta de forma acorde a su evolución es la forma de vigilancia nutricional más adecuada. La ganancia de peso, lenta durante el primer año de vida, suele ser normal de los 12 a los 24 meses (2 años) siendo raro encontrar obesidad en estas edades. Desde el punto de vista dietético es esencial asegurar el aporte adecuado de grasas para el correcto desarrollo del cerebro.

- *Entre los 2 y 5 años*, los problemas nutricionales que se presentan son diferentes a los experimentados en la etapa anterior. Se centran sobre todo en alteraciones del comportamiento alimentario. Los niños presentan hambre desmesurada que nunca se sacia. La búsqueda de alimentos es una de sus actividades principales, y son capaces de realizar las cosas más sorprendentes para obtener alimentos. Si a todo ello unimos la poca actividad física que suelen practicar y el menor gasto de energía —calorías— que en ellos se produce, estaremos conviviendo con niños que tienen una gran tendencia a hacerse obesos. De los 2 a los 5 años la gran mayoría de niños con SPW aumentan desmesuradamente de peso.

En estas edades la instauración, en el caso de necesidad, de restricciones energéticas debe hacerse incluyendo todos los nutrientes necesarios para el crecimiento y salud del niño. Poniendo especial atención en asegurar la ingestión de vitaminas y calcio.

- *Entre los 6 y 11 años*, la integración en el ambiente escolar suele dificultar las medidas de control establecidas sobre el comportamiento alimentario. La colaboración entre los padres, educadores y monitores de los comedores escolares debe ser muy estrecha. Es una etapa donde la puesta en práctica de un programa de ejercicio físico diario con una duración de al menos 20-30 minutos es importante. Las restricciones energéticas deben ser determinadas por la ganancia de peso debiendo asegurar la ingestión de todas las vitaminas y de calcio.

- *Entre los 12 y 20 años*, con la adolescencia, aparecen nuevas circunstancias. Cambios físicos, psíquicos y sociales hacen que se incrementen las discrepancias con los padres. El mantenimiento de un peso razonable conociendo que mucha vida social se desenvuelve alrededor de la comida (p. e., la merienda en una hamburguesería) crea graves problemas de control. Las recomendaciones dietéticas deben regirse por el crecimiento de los adolescentes, recordando que en la mayoría de los casos sus necesidades de energía (kilocalorías) son menores que las de otros adolescentes no SPW, con la misma altura. El ejercicio físico diario con sesiones de 30 minutos es imprescindible. La ingestión de vitaminas y calcio, aun en forma de suplementos debe ser considerada en cualquier planificación dietética.



Fig. 1. *Entre los 2 y los 5 años comienza el aumento de peso.*

1. CUIDADOS DIETÉTICOS

Todos los afectados por el SPW obtendrán beneficios para su salud, vivirán más y con mejor calidad de vida, si se realiza un adecuado control alimentario, independientemente de que sean obesos, diabéticos o no presenten otros trastornos relacionados.

Para ello presentamos algunos consejos que pueden resultar útiles en el establecimiento de una dieta adecuada:

1.1. Establecer el nivel de calorías apropiadas

Si el peso del individuo es adecuado podemos utilizar dietas que ofrezcan entre 10 y 11 kilocalorías (kcal) al día por centímetro (cm) de altura.

Ejemplo: Un niño con 6 años que mide 105 cm, y está con un peso adecuado, necesitará una dieta de:

$$\begin{aligned} 105 \times 10 \text{ kcal/día} &= 1.050 \text{ kcal/día} \\ 105 \times 11 \text{ kcal/día} &= 1.155 \text{ kcal/día} \end{aligned}$$

Según reflejan algunos estudios (Butler, 1991), en el SPVV la altura media entre los 6 y 16 años oscila entre 105-155 cm, lo que significaría un consumo calórico aproximado entre 1.000-1.600 kcal.

Sin embargo, si el peso del niño es excesivo, se puede conseguir una pérdida lenta pero constante de peso, si el aporte de la dieta no excede las 8'8 kcal/cm/día. Para el niño del ejemplo anterior podríamos calcular:

$$105 \times 8'8 \text{ kcal/día} = 924 \text{ kcal/día}$$

Esta energía (kilocalorías) que necesita el cuerpo, se le debe hacer llegar a través de los alimentos.

¿Cómo saber las calorías que aporta un alimento?

La energía (kilocalorías) que necesita el cuerpo se debe hacer llegar a él a través de los alimentos. La cantidad de kilocalorías y otros nutrientes que aporta cada alimento se pueden encontrar en diferentes *Tablas de Composición de Alimentos (TCA)*^{1,2,3}. Su manejo es relativamente sencillo y los datos que ofrecen suelen darse para 100 gramos (g) de porción comestible del alimento.

Ejemplo: Queremos conocer las kilocalorías aportadas por un muslo de pollo que

¹ MATAIX VERDÚ, J. (ed.). Tabla de Composición de los Alimentos Españoles. Granada: Universidad de Granada, Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos, 1993.

² MOREIRAS, O., CARBAJAL, A., CABRERA, L. Tabla de Composición de Alimentos. Madrid: Pirámide, S.A., 1995.

³ Ministerio de Sanidad y Consumo. Tablas de Composición de Alimentos Españoles. Madrid: Secretaría Técnica de Publicaciones del Ministerio de Sanidad y Consumo, 1995.

pesa con piel y hueso 130 g. Lo primero de todo será localizar en la TCA, "pollo". Si existen varias presentaciones de pollo, distinguir entre ellas, por ejemplo entre "pollo bruto o completo" y "pollo limpio (sin hueso)". Como en el ejemplo elegido el pollo presenta piel y hueso, escogeremos los datos correspondientes a "pollo bruto o completo".

- Si la tabla nos informa sobre el *factor de desperdicio del alimento*, nos dice cuánta porción no vamos a utilizar, entonces dividimos este factor entre 100 y lo multiplicamos por la ración de alimento que queremos conocer. Supongamos que en nuestro ejemplo, este factor sea 30, entonces dividimos 30 entre 100 (a) y multiplicamos por el peso del alimento. Así habremos calculado la cantidad de desperdicio de ese alimento (b). Si al peso inicial le restamos los desperdicios sabremos cuánto pollo, de esos 130 g, realmente vamos a ingerir (c).

$$(a) 30/100 = 0,3; \quad (b) 0,3 \times 130 = 39 \text{ g}; \quad (c) 130 - 39 = 91 \text{ g}$$

- Otras tablas nos indican el *factor de porción comestible*, esto es, la cantidad que directamente nos comemos. En nuestro caso, el factor de porción comestible del pollo es 70, entonces dividimos 70 entre 100(a) y el resultado lo multiplicamos por el peso del alimento (b). También en este caso habremos calculado la cantidad de pollo que vamos a ingerir.

$$(a) 70/100 = 0,7; \quad (b) 0,7 \times 130 = 91 \text{ g.}$$

- Por último, para calcular el número de kilocalorías que contiene el alimento a ingerir (en nuestro ejemplo: 91 g de pollo) se realizará una regla de tres: si 100 g de pollo aportan 120 kilocalorías, entonces 91 g aportan "K" kilocalorías:

$$K = \frac{(91 \times 120)}{100} = 109'2 \text{ kilocalorías.}$$

TABLA 1
INGESTAS RECOMENDADAS DE ENERGÍA Y NUTRIENTES
PARA LA POBLACIÓN ESPAÑOLA

Edad	Sexo	Calcio (mg)	Hierro (mg)	Vit A (E. Retinol)	Vit D (µg)	Vit E (mg)	Vit C (mg)	Vit B1 (mg)	Vit B6 (mg)
4-5	H/M	800	9	300	10	7	55	0'7	1'1
6-9	H/M	800	9	400	5	8	55	0'8	1'4
10-12	H	1.000	12	1000	5	10	60	1	1'6
10-12	M	1.000	18	800	5	10	60	0'9	1'6
13-15	H	1.000	15	1000	5	11	60	1'1	2'1
13-15	M	1.000	18	800	5	11	60	1	2'1
16-19	H	1.000	15	1000	5	12	60	1'2	2'1
16-19	M	1.000	18	800	5	12	60	0'9	1'7
20-39	H	800	10	1000	5	12	60	1'2	1'8
20-39	M	800	18	800	5	12	60	0'9	1'6

H: varones; M: mujeres.

1.2. Incluir todos los nutrientes

Para una correcta salud no podemos prescindir de ninguno de los nutrientes que el cuerpo necesita. Una orientación sobre qué cantidad de cada nutriente requiere el organismo para asegurar su salud en sujetos sanos, nos la ofrece la Ingesta Recomendada de Nutrientes (IRN) (tabla 1).

De forma práctica podemos conseguir una dieta completa, con presencia de todos los nutrientes, utilizando la “Rueda de los Alimentos” (figura 2). Esta representación nos informa de forma general, sobre qué alimentos contienen los distintos nutrientes.

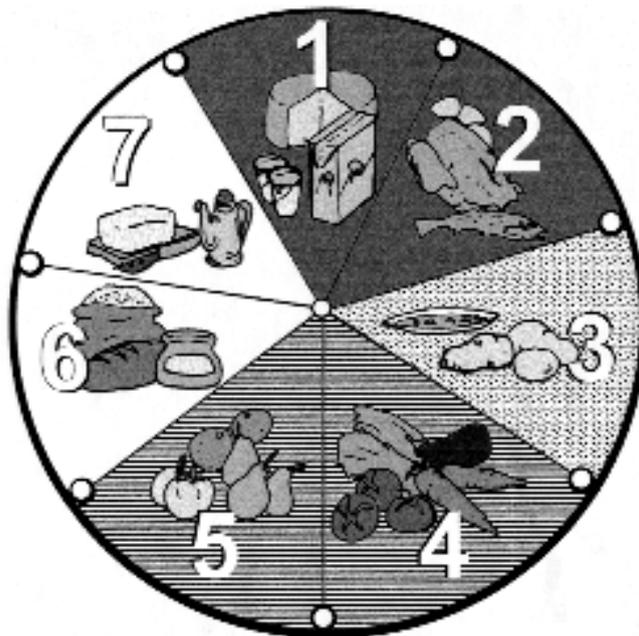


Fig. 2. Rueda de los alimentos.

En ella se han repartido los alimentos en siete grupos, los cuales se disponen sobre un círculo con distintos colores.

- Sobre fondo rojo (gris en la figura) encontramos los alimentos plásticos o constructores, cuya función es, principalmente, formar y reponer los músculos, huesos y vísceras que componen el cuerpo. Estos alimentos plásticos los encontramos distribuidos en dos sectores:

Grupo 1: Formado por la leche, el queso y el yogur. Son la mejor fuente de calcio que la Naturaleza nos ofrece y su contenido en proteínas es muy alto.

Grupo 2: Integrado por los pescados, carnes y huevos. Alimentos ricos en proteínas, hierro y vitaminas del complejo B y A.

- Sobre *fondo naranja (punteado en la figura)* están representados los alimentos que nos aportan “un poco de todo”, es decir, energía, nutrientes plásticos y además nos abastecen de vitaminas, de minerales y de fibra.

Grupo 3: En el cual encontramos las patatas, las legumbres (lentejas, garbanzos, judías, habas secas, guisantes, etc.) y los frutos secos.

- Sobre *fondo verde (rayado en la figura)* encontramos los *alimentos reguladores*, que son muy ricos en vitaminas, minerales, fibras y agua. Los repartimos entre los dos siguientes grupos:

Grupo 4: Constituido por las hortalizas (plantas comestibles de la huerta y verduras). Tienen un gran contenido en vitaminas C y A.

Grupo 5: Está compuesto por las frutas frescas. Son ricos en azúcares y vitaminas C y A, así como en sales minerales.

- Sobre *fondo amarillo (blanco en la figura)* están los *alimentos energéticos*, que nos proporcionan la energía para mantenernos y desarrollar la actividad diaria. Los encontraremos repartidos entre dos grupos:

Grupo 6: Formado por los cereales: trigo (pan, pasta), arroz, maíz. Además se incluye en este grupo el azúcar, la miel, y los dulces en general.

Grupo 7: Se reúnen en este grupo el aceite, la mantequilla, las margarinas y el tocino, ricos, algunos de ellos, en vitaminas liposolubles y, otros, en ácidos grasos esenciales.

Cuando en una dieta se limitan de forma importante las kilocalorías, puede ocurrir que algunos nutrientes cuya presencia en la alimentación es indispensable, no lleguen a ingresarse en el cuerpo de forma suficiente. Por tal motivo, a fin de asegurarnos la presencia de todos los nutrientes, queda justificada la utilización de complementos específicos de ciertas vitaminas y/o minerales. En especial de calcio, ya que los individuos con SPV han demostrado una mayor predisposición a desmineralizar sus huesos y padecer osteoporosis (Caspary, 1995).

Los alimentos más ricos en calcio son los derivados de la leche, obtener una cantidad adecuada de calcio a partir de fuentes alimentarias es difícil si no se consumen productos lácteos. Las verduras de hoja verde oscuro (espinacas, col rizada o perejil) contienen cifras interesantes de calcio, pero este se absorbe peor. En la tabla de la página siguiente se señala el contenido en calcio y en energía (kilocalorías) que aportan 100 g de los alimentos reseñados.

1.3. Mantener el equilibrio de la dieta

En una dieta no sólo deben estar presentes todos los nutrientes sino que, además, deben hacerlo en proporciones adecuadas (equilibrio) Así, independientemente del número de kilocalorías que aporte una dieta, los hidratos de carbono o glúcidos (de presencia importante en los alimentos representados en el grupo 6) deberán suponer entre el 50 y el 60% de la energía total calculada; las kilocalorías aportadas por los nutrien-

Grupo de alimentos	Alimento	Calcio (mg)	Energía (kcal)
Leche y derivados	Queso manchego (curado)	848	467
	Queso manchego (semi)	765	383
	Queso para sandwich	647	321
	Queso en porciones	276	358
	Queso fresco (Burgos)	190	196
	Yogur natural	142	55
	Leche desnatada	121	33
	Leche semidesnatada	125	41
	Leche entera	124	61
Leguminosas	Lentejas	70	313
	Alubias	126	305
	Garbanzos	143	341
Cereales	Pan blanco	56	244
Hortalizas	Berros	192	11
	Brócoli	138	22
	Cardo	89	21
	Espinacas	85	18
Pescados	Berberechos al natural	142	71
	Anchoas en aceite	273	247
	Sardinas en aceite	314	201

Ministerio de Sanidad y Consumo. Tablas de Composición de Alimentos Españoles.
Madrid: Secretaría Técnica de Publicaciones del Ministerio de Sanidad y Consumo, 1995.

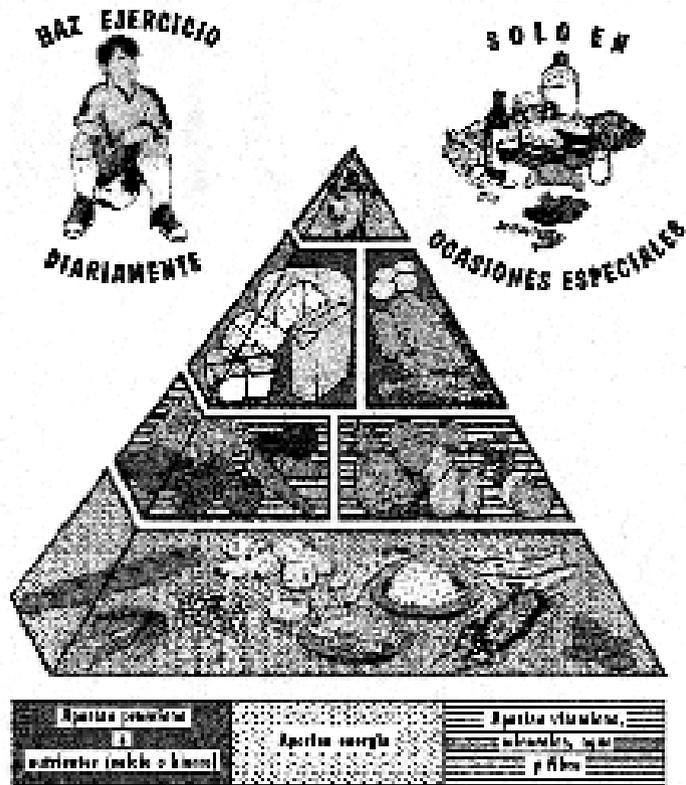
tes proteicos (contenidos, sobre todo, en los alimentos sobre fondo rojo) del 15 al 25%; y la procedente de las grasas, el 30% (contenido principal de los alimentos del grupo 7). Cuando se disminuye el número de kilocalorías en una dieta, como es el caso de muchos niños con SPW, los porcentajes pueden variar de forma ligera pudiendo quedar en un 50% para los hidratos de carbono, 25% para las proteínas y menos del 25% para las grasas.

Para la elaboración práctica de una dieta equilibrada, podemos apoyarnos en la "Pirámide de la Alimentación en el SPW" (figura 3). Esta pirámide ha sido desarrollada a partir de la propuesta para la Comunidad Valenciana (Quiles, J.; Suría, C., 1996).

En ella se han colocado los alimentos o grupos de alimentos en distintos escalones o pisos, según se recomienda su presencia en la alimentación diaria del niño con SPW.

En la base de la misma están representados aquellos alimentos que deben suponer el soporte de la dieta; conforme subimos los distintos pisos, encontramos alimentos que deberán tener una menor presencia diaria, en cuanto a cantidades o número de raciones.

¡ COME TODOS LOS DÍAS ALIMENTOS DE LOS SEIS GRUPOS !



VITAMINAS + MINERALES con una dieta inferior a 1.200 calorías

Fig. 3. Pirámide de la alimentación.

¿Cómo interpretarla?

En la *base* de esta pirámide, fondo amarillo (punteado en la figura), encontramos alimentos ricos en hidratos de carbono complejos como son los que proceden de los cereales (arroz, pan, pasta, maíz, etc.), las legumbres (alubias, lentejas, garbanzos, guisantes, habas), y las patatas. Su presencia en la alimentación de estos niños es obligada pero en cantidades limitadas.

- Son parte importante del equilibrio alimentario y sobre estos alimentos debemos basar la elaboración de la dieta. Sin embargo, otros alimentos también ricos en hidratos de carbono como el azúcar, chocolate, membrillo, mermeladas, caramelos, que sólo aportan energía y de forma escasa otros nutrientes pueden *excluirse por completo* de la dieta.

En *el segundo escalón* encontramos, sobre fondo verde (rayado en la figura), aquellos alimentos que nos proveen de nutrientes reguladores, nos referimos a las frutas y verduras.

- Son alimentos que con mucho volumen ("llenan el plato") aportan, relativamente, pocas calorías. Serán los alimentos sobre los que deberemos desarrollar nuestra imaginación en la cocina. Deben estar presentes en la alimentación de los SPVV, poniendo especial cuidado en aquellas frutas y verduras ricas en pro-vitamina A (zanahorias, pimiento rojo, albaricoques, melón, etc.).

El *tercer escalón*, fondo rojo (gris en la figura), lo constituyen aquellos alimentos que son, sobre todo, plásticos. En ellos distinguimos los productos lácteos, los pescados, las carnes y los huevos.

- En cuanto a los lácteos, optaremos por aquellos que aporten menor cantidad de calorías: leches semi-desnatadas o desnatadas (a partir de los 7 años), yogures naturales, desnatados de sabores, no azucarados ni enriquecidos con nata; y quesos frescos como el Villalón, Burgos y requesón. Actualmente existen en el mercado productos lácteos semi o desnatados enriquecidos con calcio, que serán muy interesantes para favorecer el depósito de este mineral en los huesos y prevenir la descalcificación del mismo (osteoporosis).

- Los pescados con menos grasas son aquellos conocidos como pescados blancos (merluza, mero, lenguado...); sin embargo, los pescados azules no deben ser excluidos totalmente de la dieta. Las carnes preferentemente usadas serán el pollo y el pavo (sin piel), evitando los fiambres y embuidos. Entre los fiambres serán elecciones adecuadas el jamón serrano (sin la grasa) y el fiambre de pavo.

En el *vértice*, fondo amarillo (punteado en la figura), se representan el aceite, bien de oliva o de semillas, que de forma moderada debe estar presente en la alimentación.

- Los aceites son alimentos que, por su elevado aporte de calorías, deberemos utilizar con estricto control. Algunos alimentos fritos muy apetecidos por los niños pueden ser sustituidos por otros, por ejemplo, se pueden hacer huevos "fritos" en agua.

Los *mensajes externos* de la pirámide nos informan sobre dos consejos básicos asociados a la nutrición:

- La *práctica regular de ejercicio físico* adecuado; que en lo posible se procurará al aire libre a fin de propiciar la exposición al sol y la producción de vitamina D.

- El *consumo de forma excepcional* de otros alimentos. Puede ser una guía para ocasiones muy especiales como cumpleaños, fiestas navideñas y otras. En estas ocasiones, en lugar de bollería industrial se pueden ofrecer galletas *tipo María no doradas*; bizcocho casero en lugar de pasteles; batidos caseros con leche desnatada en sustitución de chocolates; gelatinas en lugar de dulces; refrescos "light"; sorbetes o polos de hielo caseros (con sacarina) en lugar de helados; caramelos sin azúcar; o palomitas saladas como aperitivos.

Además en los adultos que, en estas ocasiones, desean identificarse con el grupo, pueden excepcionalmente recurrir a bebidas "sin alcohol" (vinos o cervezas "sin") y a bebidas bajas en calorías o "light".

¿Cómo utilizar la Pirámide de la Alimentación?

Para la realización de una alimentación equilibrada se recomienda:

- Tomar 4 raciones diarias para 1.000 kilocalorías, 5 raciones para 1.200 kcal. y 6 para 1.400 kilocalorías, de los alimentos que se sitúan en su base. Para dar mayor variedad a la dieta se procurará el consumo dos veces a la semana de arroz, de pasta y de legumbres. Además del consumo de pan y patatas de forma diaria.

⇒ Como ejemplo, las medidas de raciones promedio serán para este grupo: pan 30 gr; arroz, pasta o legumbres, 40 gr; y patatas, 100 gr.

- Del segundo escalón de la pirámide (fondo rayado) se aconseja un consumo diario mínimo de 4 raciones (dos de fruta y dos de hortalizas) para una dieta de 1.000 kilocalorías. Si la dieta se planifica para 1.200 kilocalorías se recomiendan 5 raciones y para 1.400 kilocalorías, 6 raciones. Se procurará que diariamente al menos, una de las frutas sea rica en vitamina C (fresas, naranjas, mandarinas, kiwis, etc.) y que, al menos, una de las raciones de hortalizas sea ensalada.

⇒ Raciones promedio: 100 gr para frutas y hortalizas crudas y limpias de desperdicios.

- En cuanto a los lácteos, situados en el tercer escalón, se deben consumir de forma diaria, dos raciones (para 1.000 kcal), tres (1.200 kcal) o cuatro (1.400 kcal)

⇒ Raciones promedio: Leche desnatada o semi, 200 cc (1 vaso); yogur 1 y 1/2; quesos frescos, 40 gr.

- El consumo de pescado, carne y huevos debería ser considerado de forma semanal, no aconsejándose sobrepasar las dos raciones al día. Se intentará que semanalmente predomine el pescado sobre las carnes (pollo, pavo, conejo, cerdo, etc.) y una presencia de tres a cuatro huevos a la semana. Las carnes rojas se consumirán de forma excepcional.

⇒ Raciones promedio: Carnes, 100 gr; pescados, 125 gr; jamón, 70 gr; huevos, unidad.

- El consumo de grasas ha de ser minimizado. Hemos de recordar que existen unas grasas que se ven y que podemos apartar con el cuchillo (grasa del jamón); otras que sabemos que lo son y hemos de evitar (nata, manteca, mantequilla y tocino); y otras que no se ven como las que están en las carnes, la bollería y muchos productos alimentarios procesados.

⇒ Raciones promedio: 3 cucharaditas pequeñas de aceite de oliva o semillas al día (total 15 gr/día).

A la hora de confeccionar las dietas, sobre todo en niños que acuden a la escuela, se deberá tener en consideración tanto los menús escolares, como las posibles "fugas dietéticas" debidas al consumo de otros alimentos.

EJEMPLO DE UN MENÚ (1.000 KCAL. APROXIMADAMENTE) PARA UN DÍA

Desayuno: 1 vaso (200 cc) de leche desnatada y 1 manzana (100 gr).

1 ración de lácteos + 1 ración de fruta

Media mañana: Pan (30 gr) y jamón serrano sin grasa (70 gr).

1 ración de base + 1 ración de carnes/derivados

Comida: Menestra de verduras (100 gr: judías verdes, alcachofas, col de bruse-las, zanahoria, pimiento, etc.). Lenguado a la plancha (125 gr). Patatas hervidas (50 gr). 30 gr de pan. 1 naranja (100 gr).

*1 ración de hortalizas + 1 ración de carnes/derivados
+ 1 y 1/2 ración de base + 1 ración de fruta*

Merienda: 1 y 1/2 yogur, y 1 pera (100 gr).

1 ración de lácteos + 1 ración de fruta

Cena: Sopa de fideos (20 gr de pasta). Pollo a la plancha con verdura (100 gr de pollo, 100 gr de ensalada), 30 gr de pan. 1 melocotón (100 gr).

*1 ración de hortalizas + 1 ración de carnes/derivados
+ 1 y 1/2 ración de la base + 1 ración de fruta*

TOTAL RACIONES/DÍA:

Alimentos base de la pirámide:

3 raciones de pan + 1/2 de patatas + 1/2 de pasta = 4 raciones

Alimentos del segundo escalón:

4 piezas de fruta + hortalizas cocidas + ensalada = 6 raciones

Alimentos del tercer escalón:

2 lácteos + carne + pescado + jamón = 5 raciones.

3 cucharaditas de aceite de oliva/semillas (15 gr/día).

2. CUIDADOS ESTRATÉGICOS

A continuación se sugieren algunas estrategias relacionadas con el comportamiento alimentario que pueden ser útiles a la hora de controlar la ingesta excesiva de comida en personas con SPWV:

1. *Explorar e identificar las posibles fuentes de alimentos a las que puede acceder:* alacenas, neveras, familiares, vecinos, quioscos o tiendas.

2. *Limitar el acceso a la comida tanto en el domicilio como fuera de él.* Puede ser útil:



Fig. 4. Deben aprender las normas de educación en la mesa.

- Llevar un registro de los alimentos que existen en casa y hacérselo saber.
- Cerrar (con llave) el acceso a la cocina y despensa.
- No llevar a la persona a comprar comestibles con vosotros.
- No dejar dinero a su alcance (controlar la calderilla en los bolsos y bolsillos).
- Pedir la cooperación de familiares, vecinos, maestros y amigos, hablándoles del problema que tienen y del control alimentario que requieren.
- Aconsejar a los familiares que sus regalos e incentivos no sean golosinas, alimentos o dinero, lo cual les permitiría el acceso a los alimentos. Por ejemplo, utilizar cromos, puzzles u otros entretenimientos.

3. Controlar el acto de la comida:

- No sugerir al afectado muchas opciones de menú, quizás sea mejor presentar un menú único para toda la familia.
- Estructurar unos horarios de comida fijos y evitar la ingestión de comidas fuera de ellos.
- Evitar comer caprichos ("picoteos") en su presencia.
- Pesar las raciones de forma habitual.
- Cocinar cantidades adecuadas para evitar "sobras".
- Evitar simultanear las comidas con otras distracciones como ver la televisión.
- Guardar los alimentos y condimentos una vez utilizados en la preparación de una comida.
- Servir la comida de toda la familia en la cocina y sacar al mismo tiempo los platos de toda la familia, puede ser útil el uso del "carrito o camarera".
- No servir aperitivos ni entrantes en la mesa antes de la comida.
- Recoger la mesa nada más acabéis la comida.
- Bajar los desperdicios al contenedor comunitario de forma inmediata al acabar la comida.

4. *En la mesa:*

- Hacer beber uno o dos vasos de agua antes de iniciar las comidas.
- Comenzar la comida por la fruta.
- Acompañar todas las comidas de ensalada.
- La bebida más adecuada es el agua, y en caso de utilizar zumos, diluirlos con agua para disminuir su contenido energético.
- Utilizar platos y vasos más pequeños, para dar la sensación de ración mayor.
- Cortar la comida en trozos pequeños.
- Utilizar pan integral y si puede ser tostado.
- Sacar el pan sin cortar y con un cuchillo exclusivo para hacer rebanadas según se necesiten.
- Si al afectado le gusta repetir, servir en un primer tiempo la mitad de la ración.
- Insistir en una correcta masticación de los alimentos.

5. *En cuanto al control del peso:*

- Nunca es tarde para realizar un adecuado control, enseñad a vuestro hijo a comer lo que necesita.
- Si el problema del peso es importante, aprovechad periodos vacacionales para realizar controles estrictos de la dieta y/o "curas de adelgazamiento".

6. *Por último, recuerda que:*

- La pérdida de peso no es la resolución del SPW sino una contribución a la salud de tu hijo/a.
- En lo posible los alimentos y las comidas no deben ser utilizados como premio o castigo de otras conductas. En casos extremos utilizar para estos menesteres alimentos o bebidas ligeras en calorías: chicles sin azúcar, colas "light", etc.
- La comida debe mantenerse inaccesible en todo momento.

3. BIBLIOGRAFÍA

BUTLER, M.G., MEANEY, J. (1991): "Standards for selected anthropometric Measurements in Prader-Willi Syndrome", *Pediatrics*, 88: 853-60.

CASPARY, R. (1995): "Calcium and osteoporosis in Prader-Willi Syndrome", *Prader Willi Perspectives*, 3 (4): 3-6.

Ingestas recomendadas de energía y nutrientes para la población española. Departamento de Nutrición. Universidad Complutense de Madrid, revisadas en 1994.

- MATAIX VERDÚ, J. (ed.) (1993): *Tabla de Composición de los Alimentos Españoles*. Granada: Universidad de Granada, Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos.
- MINISTERIO DE SANIDAD Y CONSUMO. *Tablas de Composición de Alimentos Españoles*. Madrid: Secretaría Técnica de Publicaciones del Ministerio de Sanidad y Consumo, 1995.
- MOREIRAS, O., CARBAJAL, A., CABRERA, L. (1995): *Tabla de Composición de Alimentos*. Madrid: Pirámide, S.A.
- QUILES, J., SURIA, C. (1996): *¡Comer bien para vivir mejor!* Monografías Sanitarias, Serie D, número 22. Valencia: Generalitat Valenciana, Conselleria de Sanitat i Consum, IVESP.

Capítulo V

REHABILITACIÓN DEL SÍNDROME DE PRADER WILLI

DRA. M.^a ÁNGELES REDONDO

1. INTRODUCCIÓN

La rehabilitación es una especialidad médica cuyos orígenes se remontan a la Edad Antigua, ya en China en tiempos de Cong-Kú los sacerdotes taoístas dirigían la adopción de posturas de relajación coordinadas con el control de la respiración, uno de los primeros documentos escritos donde se reconoce al ejercicio y al masaje como actividad terapéutica está fechado alrededor de 1.800 años antes de Jesucristo en la India, volumen IV del ATHARVA-VEDA. (Plan de información y actualización en rehabilitación y medicina física. Unidad I. Editorial acción médica.)

Pero hasta el segundo tercio de nuestro siglo, y debido a las trágicas consecuencias de las dos guerras mundiales, la mayor supervivencia, y el descenso de la mortalidad y morbilidad infantil y geriátrica, no se le ha dado la importancia que tiene.

Podemos definir a la rehabilitación en su aspecto más integral como el conjunto coordinado de medidas médicas, sociales, educativas y profesionales destinadas a restituir al paciente la mayor capacidad y autonomía posibles.

Los objetivos de la rehabilitación, según la resolución del Consejo de Ministros del Parlamento Europeo de 17 de septiembre de 1984 (Consejo de Europa, 1984, política coherente para la rehabilitación de personas minusválidas) en Estrasburgo, tiene como fin garantizar a la persona minusválida la participación más amplia posible en la vida social y económica, así como la máxima independencia.

La sociedad tiene el deber de adaptarse a las necesidades de los minusválidos.

La rehabilitación, pues, abarca todos los ámbitos de la vida en sociedad, particularmente a los siguientes aspectos que deben ser coordinados y desarrollados con plena participación de los minusválidos:

- Prevención, detección y diagnóstico de las deficiencias, incapacidades y minusvalías.

- Tratamiento, prótesis y rehabilitación funcional.
- Orientación escolar y profesional.
- Educación escolar.
- Formación y readaptación profesional.
- Empleo, empleo protegido, actividades encaminadas a la inserción profesional.
- Ayudas técnicas y sociales, accesibilidad a los edificios, viviendas, medios de comunicación y transporte, ocio, vacaciones y deporte.
- Formación del personal encargado de la rehabilitación.
- Educación sanitaria, información e investigación.
- Ayuda y asesoramiento en la autonomía social.

La rehabilitación médica según la definición del Comité de Expertos de la OMS, reunidos en Ginebra en 1981, "es el proceso de asistencia médica dirigido a desarrollar las capacidades psicológicas y funcionales del individuo, y, si son necesarios, sus mecanismos compensadores, para hacerle alcanzar su propia independencia y permitirle una vida activa", es decir, es un conjunto de tratamientos y de sistemas especializados de re-educación, tendentes a reducir las secuelas de una lesión, enfermedad o incapacidad, a restablecer las funciones físicas y mentales, a proporcionar o restituir al individuo la aptitud para ejercer una actividad normal.

En el caso del paciente con Síndrome de Prader-Willi (SPW), este objetivo se dificulta por lo complejo del síndrome, por ser una patología poco conocida, de frecuencia escasa, además de por la gran repercusión familiar, social y las dificultades que tienen de adaptación.

Para realizar un programa de rehabilitación en procesos tan específicos como el Síndrome de Prader-Willi, tiene que existir un trabajo conjunto de todos los miembros del equipo rehabilitador, médico rehabilitador, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional, logopeda, protésico, personal de enfermería y otros. Todos ellos, en conexión continua con padres y profesionales educativos, trabajarán para crear unos hábitos de salud, higiene postural, control de la dieta y práctica habitual de ejercicio.

De esta forma, se persigue de forma primordial la integración lo más normalizada posible en la escuela, sociedad y en la familia pero sobre todo, hay que ayudarle a que se acepte a sí mismo, y potenciar siempre al máximo todas sus posibilidades motoras, intelectuales, sociales, facilitándole todo tipo de ayudas técnicas para su independencia en las actividades de la vida diaria.

Hay que reseñar, antes de seguir, la dificultad en la coordinación entre los distintos especialistas médicos (neurólogos, pediatras, rehabilitadores, etc.), profesionales sanitarios, e incluso, otros profesionales que actúan sobre el niño como pedagogos, psicólogos, educadores, maestros, quienes de manera individual intentan mejorar y ayudar al niño y, por una falta de comunicación éste en muchos casos no mejora al máximo de sus posibilidades.

2. DIAGNÓSTICO Y VALORACIÓN FUNCIONAL

Como se ha visto en el proceso de la rehabilitación, desde el primer momento es imprescindible la figura del médico rehabilitador, quien será el encargado de detectar y establecer el diagnóstico funcional, valorar la necesidad de ayudas técnicas, prótesis, ortesis y prescribir el tratamiento rehabilitador funcional indicado para alcanzar la máxima autonomía del afectado con SPW.

El síndrome de Prader-Willi puede presentar entre otros síntomas: hipotonía; retraso del crecimiento; alteración del desarrollo de la integración sensomotriz; alteraciones de las capacidades comunicativas, sobre todo en su faceta expresiva, secundarias al paladar ojival; cociente intelectual bajo; escoliosis de aparición precoz; movimientos finos y repetitivos en manos estereotipias; obesidad; alteraciones de la percepción visual; escasa capacidad para la percepción de problemas y su resolución; deformidades en los pies; pies y manos pequeños; osteoporosis, etc. Es decir, producen un cuadro de retardo en el desarrollo psicomotor y madurativo en la infancia que se ve además interferido por el déficit intelectual.

Existen numerosas escalas de valoración del desarrollo psicomotor, todas ellas están protocolizadas de forma que sean objetivas tanto los parámetros controlados como los logros, independientemente de cambios del examinador.

Las escalas más reconocidas son⁽¹⁾:

1) Escala de *Gessell* de 1980, describe el desarrollo de las áreas más importantes de la conducta infantil desde recién nacido hasta los seis años:

- Desarrollo de la motricidad:
 - Motricidad gruesa: incluye la organización del movimiento y la adquisición de los diferentes patrones motores característicos humanos tales como control cefálico, sedestación, reptación, postura erguida; marcha, carrera, subida y bajada de escaleras.
 - Desarrollo de la motricidad fina: prensión y manipulación, lateralidad y direccionalidad.
- Conducta adaptativa:

Adquisición de conceptos espaciales, formas y capacidad de dibujo; conceptos numéricos; desarrollo de la memoria; desarrollo del discernimiento comparativo; capacidad y desarrollo de resolución de problemas. Así mismo, también incluye la adaptación a objetos y a situaciones problemáticas sencillas.

- Conducta personal-social o inculturación:

Desarrollo y adquisición del ritmo del sueño, alimentación, hábitos higiénicos; capacidad de independencia en el autocuidado, vestirse, desvestirse, hábitos higiénicos;

⁽¹⁾ Physical and Occupational Therapy. Elizabeth true Lloyd and &.

socialización y capacidad de participación en juegos, actividades colectivas, reconocimiento e identificación personal.

- Conducta verbal:

Abarca tanto el lenguaje hablado como el comprensivo, expresivo y gestual.

2) Escala de desarrollo infantil de Bayley, realizadas en 1969:

Es muy útil en los dos primeros años de la vida del niño, ya que aquí se valora la adaptación ambiental en niños desde el primer mes de vida hasta los dos años y medio. Prácticamente todos los autores coinciden en que son el método de valoración y diagnóstico de desarrollo mejor estandarizado, si bien, no informan de los distintos campos funcionales.

Las áreas valoradas son las siguientes:

- Escala mental: valora las capacidades intelectuales, discriminativas, de manipulación y nominación de objetos, atención y memoria, la capacidad imitativa, comprensión y vocalización (incluidas en 163 ítems).

- Escala motora: control de cabeza, rotaciones de cuerpo, reptación, sedestación, gateo, bipedestación y marcha, subida y bajada de escaleras, motricidad fina y coordinación (81 ítems).

- Conducta infantil: existen 27 posibles categorías y en cada una de ellas nueve puntos. Las posibles categorías valoran toma de contacto social, expresiones verbales, miedo, persistencia en el juego, interés por los objetos, la fantasía que despliega, y la capacidad de cooperación.

Basándose en la escala de *Gessel* y en el protocolo de valoración de *González Mas* de 1976, hemos realizado un protocolo de desarrollo madurativo, que desde hace 8 años se utiliza en el C.P.E.E.R.I. (Centro Público de Educación Especial Reeducción Inválidos. Madrid) que también pueden servir para recordar el desarrollo psicomotor fisiológico.

PROTOCOLO DESARROLLO MADURATIVO

NOMBRE:

FECHA:

DESARROLLO MOTOR

1 m	Levanta fugazmente la cabeza
3 m	Pataleo alternante
4 m	Control cefálico
5 m	Decúbito prono apoyo en brazos
7 m	Volteo
7 m	Replación
6-8 m.....	Control tronco
9 m	Gateo
10 m	Sedestación
10-12 m....	Genuflexión. Bipedestación
12 m	Bipedestación con apoyo
13-15 m....	Bipedestación sin apoyo
12 m	Marcha con ayuda
12-18 m....	Marcha independiente
20 m	Equilibrio fugaz sobre un pie
24 m	Correr
24 m	Sube escaleras con apoyo
3 a.....	Sube escaleras alternantes
3 a.....	Saltar
4 a.....	Saltar sobre un pie
4 a.....	Lanza la pelota en una dirección
5 a.....	Equilibrio monopodal 8°

MANIPULACIÓN

1 m	Mano cerrada
4 m	Prensión palmar rastrillo
7 m	Utiliza pinza gruesa
12 m	Prensión manual fina
12 m	Suelta voluntariamente
18 m	Coloca un cubo sobre otro
2 a.....	Torres de 4 cubos
2 a.....	Sostiene un vaso. Abre puertas
2,5 a.....	Dibuja trazos
3 a.....	Inserta formas
3 a.....	Dobla papel a lo largo
3 a.....	Inicia solo AVD
4 a.....	Se viste, desviste, abotona
4 a.....	Enhebra aguja gruesa
5 a.....	Anuda

LENGUAJE

3 m	Vocalizaciones
4 m	Comienza balbuceo y ríe
7 m	Laleo y jerga con balbuceo
10 m	Soplo incipiente
12 m	Imita palabras simples
18 m	Jerga con palabras
2 a.....	Utiliza su nombre
2 a.....	Asocia 2-3 palabras
2,5 a.....	Utiliza yo, mi, tu
4 a.....	Conoce verbos, adv. prep.
4,5 a.....	No articulación infantil
5 a.....	Lenguaje completo
6-7 a.....	Lenguaje leído y escrito
	Sustituciones
	Alteraciones articulatorias
	Alteraciones gramaticales
	Alteraciones semánticas

ALIMENTACIÓN

0 m	R. Succión deglución
1 m	R. Mordida
3-5 m.....	Succión-deglución volunt.
6 m	Control babial (no babeo)
7 m	Masticación solidos
7 m	Desaparición R. Náusea
8 m	Bebe en taza
1a.....	Independ. Boca, labios, mandib.
1,5 a.....	Bebe solo en vaso
1,5 a.....	Utiliza cuchara
2 a.....	Rumiar
2,5 a.....	Utiliza tenedor
3 a.....	Come solo

JUEGO

3 m	Juega y mira las manos
5 m	Ríe al manipular objetos
8 m	Juega a tirar o golpear objetos
1 a.....	Da objeto si se pide
2 a.....	Ayuda a guardar juguetes
3 a.....	Juega solo
4 a.....	Participa en juegos
5 a.....	Usa material de construcción

HIGIENE

15 m	Señala cuando está mojado
18 m	Inicia control parcial esfínteres
2 a	Pide necesidades
3 a	Control completo esfínteres
4 a	Se lava y seca la cara

SUEÑO

S.	Continuo
S.	Sonámbulo
S.	Eneuresis
S.	Encopresis
S.	Pesadillas

R. INTERPERSONALES

3 m	Reconoce a su madre
4 m	Serio con desconocidos
6-5 m	Prevé salidas, alimentación...
9 m	Dice adiós con la mano
12 m	Repite actos graciosos
15 m	Señala lo que desea
18 m	Distingue tu./yo
20 m	Imita adultos
30 m	Ayuda a vestirse

Dicho protocolo abarca las áreas de desarrollo de la motricidad gruesa, desarrollo manipulativo, progresión de la alimentación, hábitos de higiene, desarrollo del lenguaje, relaciones interpersonales, y aspectos de juego. De esta forma se establece un nivel conjunto de valoración que unido a la historia clínica ayuda a establecer objetivos de tratamiento.

3. ESTUDIO DEL TONO MUSCULAR

El tono muscular se define como la tensión permanente, involuntaria y variable que presentan todos y cada uno de los músculos del cuerpo y que varía por la postura y acciones sincinéticas, (Farreras Rozman, 1978) si bien, Barraquer-Bordas añade "cuya misión fundamental tiende al ajuste de posturas locales y de la actitud en general".

André-Thomas diferencia tres propiedades diferentes en el tono permanente, la consistencia (que se explora mediante la palpación del músculo), la extensibilidad o grado de alargamiento (distendiéndole al máximo) y la pasividad o grado de resistencia al alargamiento (que se explora mediante el balanceo o valoración de la resistencia que ofrece el músculo a la elongación).



Fig. 1. El bebé con SPW presenta hipotonía muscular.

De forma muy breve comentar que todo acto motor implica una contracción del músculo responsable principal del movimiento y una relajación del músculo antagonista del mismo.

Podemos tonificar la musculatura mediante la facilitación y realización de las dos contracciones posibles por el músculo:

- Contracción isométrica: La longitud del músculo permanece constante, se la considera como una tensión muscular contra una fuerza externa, de tal magnitud que se mantiene el equilibrio; siendo una tensión muscular estática.
- Contracción muscular isotónica es la contracción de un músculo debido a una causa constante en la que se produce un acortamiento de la longitud del músculo, apareciendo un movimiento, se la denomina también tensión muscular dinámica.

Los niños con SPW presentan una hipotonía importante que unida al retardo madurativo ensombrecen el éxito del tratamiento rehabilitador.

Como se verá más adelante, en el tratamiento de fisioterapia, uno de los objetivos primordiales es la normalización dentro de las posibilidades del tono muscular y la tonificación de la musculatura.

4. VALORACIÓN DEL SISTEMA MÚSCULO-ARTICULAR Y POSIBLES DEFORMIDADES

En la exploración general se valorarán todas las articulaciones buscando los ángulos completos y valorando la extensibilidad muscular.

No obstante hay una serie de deformidades especialmente frecuentes en estos niños: la escoliosis, la mala alineación de los miembros inferiores con aparición de genu valgo, y las deformidades de los pies, frecuentemente pies planos valgus.

La escoliosis es una desviación de la columna vertebral en los tres ejes del espacio, luego en la exploración nos vamos a encontrar con curvas vertebrales y rotación vertebral, evidenciándose en la exploración gibas y asimetrías costales, que se ponen de manifiesto al flexionar el tronco. Si no hay rotación vertebral deberían llamarse actitudes posturales, que apenas son evolutivas (fig. 1).

La asociación de SPW y escoliosis fue citada por primera vez por Zellweger y Person, en 1968, pero hasta 1981 no se publicaron estudios confirmando esta realidad por Holm y Gurd (Ventura, 1989).

Los afectados de SPW presentan escoliosis paralíticas, en relación con la hipotonía, progresivas, que aparecen en la edad infantil, coincidente con la adquisición de la marcha, con doble curva de amplio radio, toracolumbares. Dado que presentan un retardo en el crecimiento el test de Risser suele estar enlentecido.

La hipotonía y la obesidad son dos factores que ayudan en la progresión de las curvas, sobre todo, en aquellas que aparecen en la primera infancia.

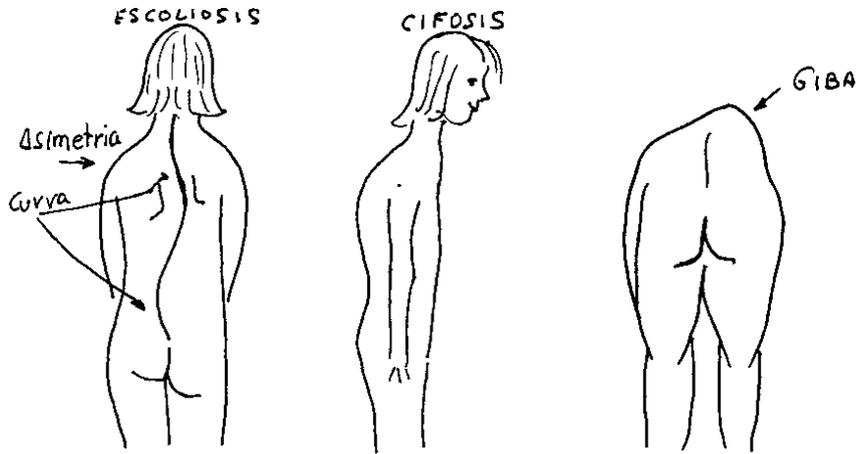


Fig. 2. Deformidades de la columna.

El diagnóstico de la escoliosis es clínico mediante una exploración clínica y radiográfica, se realizan telerradiografías en bipedestación pero teniendo cuidado en la colocación de los pies, ya que presenta con frecuencia genu valgo, en parte por la obesidad y en parte como deformidad asociada; por lo que la distancia intermaleolar debe ser aquella en la que los miembros queden alineados con un ángulo fisiológico de valgo en rodillas.

El estudio de los pies denota en un porcentaje importante pies planos valgós, recordando nuevamente el hecho del retardo en el crecimiento que obligará a revisiones periódicas, por encima de los 12 años, realizándose hasta que finalice el crecimiento óseo.

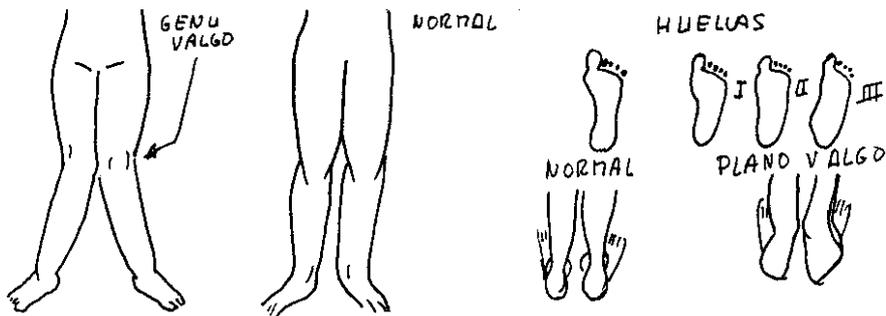


Fig. 3. Mala alineación de los mmii y deformidades de los pies.

do por todos que la plasticidad del sistema nervioso disminuye al aumentar la edad, estos años son, pues, vitales para establecer los futuros objetivos funcionales, nuevamente insistir en la continuidad en el domicilio del tratamiento, pautas y consejos dados desde los profesionales; sólo así iremos acostumbrando al niño e integrando en sus hábitos la práctica del ejercicio físico, normas posturales y formas distintas de realizar las actividades de la vida diaria, adquirir esta rutina será vital para los años venideros en los que puede negarse a continuar con una actividad física constante y diaria que le ayudará a mantener su peso y dieta equilibrada.

Durante la etapa escolar, en España es obligatoria la escolarización de todos los niños y jóvenes desde los 6 a los 18 años, aparecen ambientes nuevos y de forma progresiva desaparecen otros, aparece la escuela, el maestro, los compañeros de clase y otros profesionales, con los que estará casi la mayor parte del día.

En España y de forma progresiva, tras el Decreto Ley de la Educación Especial, se han dotado sobre todo a los centros de Educación Especial con diferentes profesionales sanitarios para realizar la normalización del niño y/o joven con necesidades educativas especiales. Prácticamente en todos estos centros se encuentran diplomados en Fisioterapia, pero tan sólo hay 3 centros con personal titulado en Terapia Ocupacional. Con respecto a médicos rehabilitadores hay tres trabajando de los cuales uno está itinerante (Comunidad de Valencia), otro en un centro concertado de educación especial (Comunidad Foral de Navarra), y el resto en un centro público en Madrid.

Estos profesionales serán los encargados por un lado de realizar el tratamiento necesario, y por otro, de ayudar a los maestros a desarrollar todas las habilidades motoras, manipulativas, y comunicativas, además de colaborar con él en los aspectos simples, pero no por ello fáciles, por ejemplo ¿cómo debo colocarme para trabajar con el niño, por la derecha, la izquierda o el centro?, ellos irán asesorando las distintas posturas que deben adoptar según las actividades.

Al principio se comentaba la dificultad sobreañadida que implica la colaboración de los diferentes profesionales que actúan con los afectados de SPW, ahora es fácil de comprender la dificultad en ocasiones de coordinarse personal sanitario hospitalario, sanitario educativo, personal docente, etc.

Hay que hacer una mención especial referente a la alimentación, ésta será muy somera pues hay un capítulo dedicado a ella. En el caso de niños hipotónicos, la comida tiene que ser triturada y posteriormente iremos valorando según la tolerancia el paso hacia comidas de consistencia blanda y por último, si bien no en todos los casos se consigue, alimentos habituales en una dieta equilibrada con una alimentación normal.

5.1. Fisioterapia

La fisioterapia debe iniciarse en los niños con SPW desde el nacimiento, pues ya en ese momento es evidente la hipotonía generalizada, esto dificulta y enlentece el

desarrollo psicomotor y las reacciones posturales, que nos van a permitir adoptar las diferentes posturas humanas.

En condiciones normales el niño va aprendiendo de forma progresiva a conocer y a controlar su propio cuerpo, la postura, la capacidad manipulativa más fina y por fin, completar la maduración neurológica a los cinco años.

Los niños que presentan SPW sin un tratamiento específico utilizan sus posibilidades motoras conservando una regulación automática patológica, si de forma espontánea logran un éxito cambian su hábito motor.

El objetivo del tratamiento de fisioterapia es mejorar las habilidades funcionales sensoriomotrices modificando su organización motriz patológica, y controlando las contracciones patológicas.

Hay que ir de forma muy progresiva relacionándose con el niño, la sala de tratamiento debe tener una buena iluminación, ambiente cálido con una buena temperatura ambiental, de forma progresiva tiene que familiarizarse con el fisioterapeuta, con la cara, facciones, tono de voz (sobre todo en niños muy pequeños); la relación tiene que llevar su tiempo, siempre hay que informar, aunque creamos que no nos entienda, qué se va a hacer, desvestirlo, vestirlo, voltear, etc.

El paciente tiene que integrarse en el tratamiento, pero necesita un tiempo, no hay prisas, hay que rodear la sala de tratamiento de juguetes apropiados para su edad, aproximándoselos, que los coja o los tire, siempre premiar los logros, aunque parezcan mínimos.

Las sesiones deben tener siempre la misma estructura: un primer momento de corrección postural para conseguir una relajación cómoda y un movimiento lo más normalizado posible, la corrección hay que hacerla sobre los miembros y el tronco, no son estiramientos sino relajación para obtener posturas iniciales, el niño tiene que acostumbrarse y poco a poco participa en el movimiento con el fisioterapeuta, luego se está enseñando al niño que aprende, la corrección.

La fisioterapia tiene una serie de líneas de acción:

- *Tratamiento de la hipotonía, y retardo madurativo psicomotor*

El recién nacido hipotónico se caracteriza por los escasos movimientos activos de los miembros, la debilidad muscular, que van a generar un patrón muscular anómalo, que es más evidente al colocar al niño en posturas gravitatorias, como sujetarle por el tronco y ver la fuerza para intentar levantar la cabeza. En condiciones normales los niños con 2-3 meses son capaces de levantarla contra la gravedad, pero en ningún caso la boca se queda abierta. En los niños con SPW no sólo son incapaces de elevar la cabeza sino que la boca permanece abierta.

— Estimulación de los automatismos motores innatos:

Desde un estado de relajación hay que facilitar la producción de los automatismos posturales, antigravitatorios y de locomoción que promueven información propioceptiva y exteroceptiva programadas que deben ser memorizadas. Para facilitarlos podemos

hacer el tratamiento con una melodía o una canción que al final se convierte en una canción gestual (Le Métayer M., 1995). La memorización está en relación directa con la precisión con la que se realicen y la cantidad de veces que se repitan.

Los automatismos más importantes a facilitar en niños con SPW son el volteo y la rotación, para conseguirlos se necesita tener un esquema simétrico y asimétrico de miembros superiores y un patrón de rotación, si no se han alcanzado hay que trabajar para conseguirlo pero paralelamente seguir insistiendo en el volteo y reacciones de enderezamiento.

Por otro lado, en aquellos casos que el desarrollo se haya completado hay que desarrollar la estabilidad y la contracción de tronco, potenciando y facilitando las rotaciones, mejorar el balanceo de cintura escapular y pelviana. No se debe nunca olvidar la tolerancia al ejercicio que suele estar disminuida y el test de estrés.

Hay varias técnicas especiales para el tratamiento de la hipotonía pero las más utilizadas son el método de Bobath y el método de Locomoción Refleja del Dr. Vojta.

Método de Bobath

Se basa en la inhibición de reacciones posturales anormales y sus movimientos anormales para que el niño pueda aprender el movimiento fisiológico y así corregir la postura.

Bobath realiza un diagnóstico o edad de desarrollo madurativo según los patrones que haya adquirido, de destreza motora, manipulativa, independencia cefálica y de cinturas escapular y pelviana, control oro facial, y la coordinación ojo-mano.

El tratamiento está encaminado a enseñar al niño la adquisición de los patrones motores siguiendo la consecución normal.

Previo a todo tratamiento hay que buscar la normalización del tono muscular y la desaparición de los reflejos patológicos. Esto se consigue mediante los denominados P.I.R. (Posiciones Inhibitorias de los Reflejos) en las que hay que tener presente a todo el cuerpo, no se trata de posiciones estáticas sino que son progresivas y precisan un periodo de adaptación del niño, si no se adapta y sigue resistiéndose el tratamiento puede ser perjudicial.

Al inhibir los patrones reflejos y los movimientos anormales se facilitan los movimientos automáticos que permitirán un desarrollo madurativo progresivo y fisiológico.

Método de Vojta

El Dr. Vojta en 1966 diseñó un método de diagnóstico neurocinesiológico y tratamiento precoz de las alteraciones motoras infantiles, mediante la activación, sobre todo, del ajuste postural.

Según él en cualquier alteración motora aparece alterado lo siguiente:

- La movilidad fásica, lo que implica que aparezcan patrones motores anormales,
- la movilidad tónica o “ajuste postural”, es decir, la postura no se ajusta a las intenciones motoras (movimientos fásicos) del individuo.

Este método desarrolla movimientos de locomoción (complejos de locomoción) que contienen movimientos fásicos de la locomoción normal y los ajustes adecuados a ellos, produciéndose la activación de circuitos cerebrales que controlan el movimiento normal.

Estos movimientos de locomoción se desarrollan a partir de determinados estímulos de presión, los cuales desencadenan una respuesta global que contiene los elementos de cualquier locomoción que son:

La función de enderezamiento, es decir, el enderezamiento del cuerpo sobre el suelo en contra de la gravedad y sobre apoyos periféricos en las extremidades.

Un movimiento fásico.

Al mantener estos estímulos de presión aparecen, por tanto:

- Nuevos puntos de apoyo sobre los cuales se va a ir desplazando el centro de gravedad.
- Movimientos de locomoción de carácter cíclico y recíproco.
- Diferenciación en la dirección de la contracción muscular, es decir, la musculatura se va a ir contrayendo hacia los diferentes puntos de apoyo que se van a ir creando.

Estas respuestas motoras que aparecen en todo el cuerpo son los “complejos de coordinación muscular.”

Vojta ha descrito dos complejos que él denomina *complejos de locomoción refleja*, que son la reptación refleja y el volteo refleja, y se llaman refleja por ser la respuesta motora a un estímulo determinado, se trata de desencadenar automatismos de locomoción. En los dos hay una posición de partida, zonas de desencadenamiento o puntos de estimulación, y una respuesta motora refleja.

No es el objetivo indicar la realización de esta técnica de fisioterapia, pero sí recordar unas breves normas, entre otras:

- El tratamiento se debe realizar 3-4 veces al día, para lo cual se le enseña a la familia.
- Los patrones de locomoción refleja son desencadenables desde el periodo neonatal hasta el final de la vida, pudiéndose utilizar a cualquier edad y en cualquier patología motora.

- *Tratamiento de las deformidades: escoliosis*

Ya se ha visto que la causa principal de producción de la escoliosis es la hipotonía, pero además se une la insuficiencia de los automatismos antigravitatorios, por ello es muy

importante conseguir en la posición de sedestación una potente reacción de enderezamiento del tronco que evite el hundimiento o desplome del mismo. Así mismo hay que evitar actitudes viciosas en el sueño.

Se deben realizar ejercicios de reptación y volteo dirigidos, consiguiendo una buena tonificación, independencia de los movimientos de cintura escapular y pelviana y potenciar y resistir los movimientos de torsión del tronco para aumentar la estabilidad del mismo.

Aunque el niño no tenga adquirida una sedestación completa, hay que insistir en los ejercicios.

Es de vital importancia la realización de una reeducación propioceptiva precoz mediante la corrección postural y los ejercicios evocados.

Cuando el niño inicia la marcha es el momento álgido para la escoliosis, la realización de los ejercicios debe ser intensificada en su domicilio y con los profesionales.

Si la escoliosis está estructurada y precisa contención con ortesis deben seguir realizándose los ejercicios.

5.2. Terapia ocupacional

La terapia ocupacional es un tratamiento cuyo objetivo es la reinserción del minusválido en los ámbitos personal, profesional y social, mediante el aprendizaje de actividades dirigidas a mejorar o suplir la función deteriorada.

Para lograr sus objetivos en muchas ocasiones precisa de dispositivos que facilitan esa función, son las denominadas "Ayudas Técnicas".

Su campo de actuación es amplio y diverso:

— Restablecer la función física, motricidad fina, potenciación muscular, coordinación visomanual.

— Autonomía de las actividades de la vida diaria (A.V.D.), es decir, en el conjunto de actividades usuales que desarrollamos a diario, entre otras levantarse de la cama, aseo, desvestirse/vestirse, calzado, alimentación, desplazamiento, y desempeño de una actividad laboral, escolar, etc.,

— Ergonomía, es decir, estudio de la economía articular en el desempeño de determinadas funciones como son coger peso, trasladar objetos, actitud en la cama, sentado, escribiendo, etc.,

Adaptaciones en distintos ambientes, colegios, trabajos, domicilios, etc.

Para cada una de estas actividades nos vamos a encontrar ayudas técnicas diferentes, las cuales deben ser resistentes, duraderas en el tiempo, de fácil colocación y manejo, y seguras.

La terapia ocupacional en niños y adultos con SWP está encaminada a conseguir:

- Tonificación muscular.
- Utilización de los miembros superiores como control y soporte postural.
- Mejora en el equilibrio y la coordinación ojo-mano.
- Potenciación de la motricidad fina y el uso de la pinza término-terminal.
- Integración bilateral de los miembros superiores.
- Potenciar la capacidad de aprendizaje, trabajo y atención.
- Desarrollar la autonomía personal.
- Modificación de posturas viciosas, con implantación de una ergonomía en el estudio y A.V.D.
- Aprendizaje en el uso y manejo de ayudas técnicas si lo precisa.

Para ello se realizan sesiones de tratamiento individuales en el caso de niños pequeños o con retardo psicomotor, el método terapéutico más utilizado es el de Bobath.

En colaboración con el logopeda y el fisioterapeuta, trabajarán conjuntamente, pero cada uno desde su perspectiva, cada uno de los objetivos.

Con respecto a la ergonomía comentar que es una ciencia novedosa, con apenas 30 años, pero muy útil para la sociedad y que valora entre otros aspectos:

— Con relación a las dependencias utilizadas por pacientes:

- anchura de los espacios
- desniveles con escalones
- lavabos, duchas, servicios, etc.
- puertas que se abren en sentido contrario

— Con respecto al paciente:

- la altura de la cama (si ésta es muy baja sufre más la columna del cuidador)
- la localización de la cama o la silla (si está pegada a la pared es más difícil su acceso)
- mención aparte tiene por su importancia la temperatura

Otra de las facetas primordiales de la ergonomía es la de definir cómo realizar determinadas tareas, como por ejemplo, coger peso para prevenir problemas de columna.

Los afectados con SPW deben seguir estrictamente estas normas de conducta, enseñadas por los terapeutas ocupacionales:

1. Mantener los pies separados, uno al lado del objeto o de la persona a coger y otro por detrás.

2. Mantener la espalda recta, casi vertical.
3. Hundir la barbilla en el pecho.
4. Coger el objeto con toda la mano, no con los dedos.
5. Mantener los codos y los brazos pegados al cuerpo.
6. Descargar el peso del cuerpo directamente en los pies.

Los pies deben estar separados, la espalda debe estar recta con los miembros inferiores en cuclillas, se debe espirar en el momento de iniciar el esfuerzo, de esta manera disminuirá la presión sobre las vísceras abdominales y evitamos la formación de hernias. La barbilla estará hundida en el pecho para que la columna cervical siga al resto de la espalda. La mano abierta pues muchas veces los dedos no tienen la fuerza necesaria para asir los codos y los brazos pegados al cuerpo, ya que, son los más potentes y además dan estabilidad.

Por último, el peso del cuerpo debe de recaer directamente sobre los pies y así se consigue un mayor impulso y mejor equilibrio.

El impulso lo da el pie colocado detrás.

5.3. Tratamiento de las deformidades

La deformidad más típica de los niños con SPW es la escoliosis, la instauración de un tratamiento fisioterápico precoz y de unas medidas posturales adecuadas encaminadas a disminuir la progresión de la curva no siempre son exitosas.

Todos los autores concluyen que curvas menores de 20°, si bien no precisan en condiciones normales un tratamiento específico, en estos niños además de las medidas higiénico-posturales, se instaurará un tratamiento kinesiterápico con concienciación de la postura y ejercicios de autocorrección y tonificadores de la musculatura paravertebral, abdominal, y ejercicios respiratorios.

Las curvas mayores de 30° se tienen que tratar de forma ortopédica con corsets. Los distintos autores consultados propugnan las ortesis de Milwaukee, corset de Boston y ortesis de termoplástico de contención. La obesidad extrema que presentan muchos niños con SPW hace imposible la adaptación del corset, sobre todo, con corset de Boston.

Las curvas por encima de los 50° son subsidiarias de tratamiento quirúrgico. Dentro de todas las técnicas, la más utilizada es la instrumentalización de Harrington y DTT de Cotrel, obteniéndose reducciones de hasta 30°.

Todos los corsets deben estar prescritos por médicos especialistas, quienes serán los encargados de chequearlos una vez prescritos, así como revisiones periódicas. La adaptación al corset debe ser progresiva, pero en el plazo de una a dos semanas debe llevarse entre 16 y 23 horas.

La duración del tratamiento depende de la evolución de la curva, y de la necesidad o no de tratamiento quirúrgico. Una vez finalizado el crecimiento óseo, se retirará el corset. Siempre tienen que hacerse ejercicios de gimnasia o deportes.

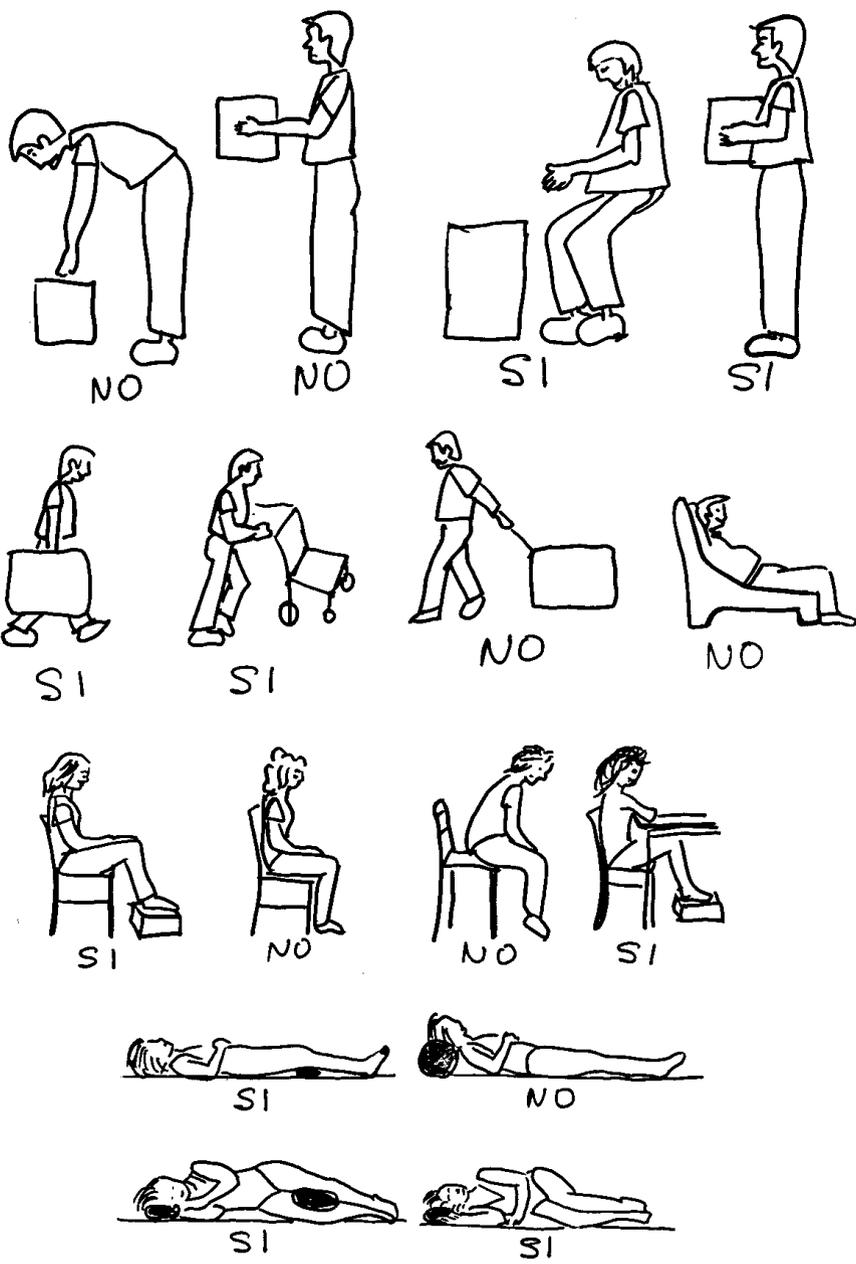


Fig. 4. Prevención de problemas de columna.

La otra deformidad frecuente son pies planos valgus, recordando nuevamente el hecho del retardo en el crecimiento que obligará a revisiones periódicas, por encima de los 12 años, así como al uso de plantillas correctoras incluso en la prepubertad, hasta los 15-16 años, siendo lo aceptado hasta los 10 años.

Las plantillas serán rígidas para los grados III y IV, y semirrígidas para los pies planos valgus grado I y II.

5.4. Asesoramiento en el domicilio y el colegio

I. Niños menores de 6 años

En el domicilio se seguirán realizando las técnicas enseñadas por los diferentes profesionales para el tratamiento del niño.

En el colegio los maestros intentarán desarrollar los objetivos curriculares con adaptaciones específicas en función de las necesidades educativas especiales que precisen.

En esta primera etapa se hará especial hincapié:

— En la utilización de los dos miembros superiores, pasando de la línea media, cogiendo y soltando objetos al nombrarle.

— Mantener una postura correcta y la utilización de pupitres de varios tamaños, para evitar la aparición de las deformidades vertebrales. Para evitar la flexión del tronco por encima de 30° se aconseja el uso de una mesa inclinada (similar a la que utilizan los arquitectos o diseñadores, como un atril).

— Iniciar y potenciar el lenguaje comprensivo para expresar sus necesidades básicas.

— En el espacio de ocio o recreo puede y debe participar de todas las actividades programadas, así como de la práctica de deportes, salvo que tenga alguna patología que se lo impida.

II. Niños entre 6-12 años

En colaboración con el centro educativo y los diferentes profesionales, se trabajará en fomentar y aumentar pautas correctas de conducta.

Desarrollar la capacidad de concentración, aprendizaje y tolerancia al cansancio, estrés y frustración.

Si presenta escoliosis, todas las actividades se le presentarán por el lado de la concavidad para tonificar más esa musculatura.

Permanecerá correctamente sentado en su silla, apoyando la espalda en el respaldo.

Debe ser estimulado y animado a la iniciación de prácticas deportivas, como marcha, senderismo, natación, etc., no sólo debe participar en la clase de educación física, sino que desde ella se le deben abrir nuevos horizontes interesantes para estimularle en la práctica de un deporte.

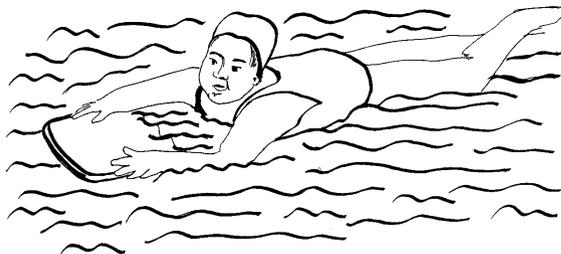


Fig. 5. Hay que estimular la práctica de un deporte.

III. Jóvenes entre 12-20 años

Se recomienda que entren en asociaciones de ocio ya establecidas, donde desde la convivencia con iguales se le inculcarán valores humanos, actividades deportivas, actividades de grupo beneficiándose del juego y del compañerismo.

Se les estimulará a la práctica de deportes y a federarse en alguno, además de realizar ejercicios a diario que le permitirán tonificar su musculatura y evitar la obesidad.

IV. Adultos por encima de los 20 años

Se aconseja su participación en asociaciones de ocio y tiempo libre, que les ayuden a mantener los hábitos de la práctica de deporte, senderismo, etc., tan necesaria, así como la posibilidad de a través de una vida sana conseguir con una dieta equilibrada el habitual sobrepeso que presentan, factor que agravará la escoliosis.

6. BIBLIOGRAFÍA

- BRYANT, J., CRATTY, 1982: *Desarrollo perceptual y motor en los niños*. Ed. Paidós Ibérica, S.A.
- FARRERAS & ROZMAN: *Tratado de Medicina Interna*, 1978, Editorial Marin.
- GESELL, A. (1960): *El niño de uno a cinco años*. Ed. Paidós. 3.^a edición.
- GONZÁLEZ MAS, Rafael: *Tratado de Rehabilitación Médica*. Tomo I. Tercera edición, 1976, Editorial Científico-Médica.
- HOLM, V. A. & LAUREN, E.L., 1981: "Prader-Willi and scoliosis", *Devep. Med. Chil. Neurol.*, 23:192.
- HOLM, V.A.; SULZBACHEZ, S.; PIPES, P.L., (1981): *The Prader-Willi Syndrome*. Ed. University Parck Press.
- ILLINGWORTH, R.S. (1983): *El desarrollo infantil en sus primeras etapas normal y patológico*. Ed. Medica y Técnica, S.A.

- LE MÉTAYER, M., 1989: "Bilan neuromoteur (cérébromoteur) du jeune enfant", *Encyclopédie Médico-Chirurgicale (Paris, Francia)*, Kinésithérapie, 26028 B²⁰, 4-1989, 26p.
- LE MÉTAYER, M., 1995: *Reeducación cerebromotriz del niño pequeño. Educación terapéutica*. Ed. Masson S.A.
- PARREÑO RODRÍGUEZ, J.R. & CAIRO ANTELO, F.J., 1993: *Prevención y Rehabilitación. Plan de Información y Actualización en Rehabilitación y Medicina Física*. Unidad III. Editorial Acción Médica.
- PÉREZ CASTILLA, J. & CONEJERO CASARES, 1993: *Concepto de Rehabilitación: su encuadre dentro del contexto de la Medicina. Plan de Información y Actualización en Rehabilitación y Medicina Física*. Unidad I. Editorial Acción Médica.
- PILUS, L., 1994: Hiking: *An Interesting Exercise Alternative. Prader-Willi Perspectives*, Volume, 3, Number 1 (October 1994).
- REDONDO GARCIA, M^a. Ángeles: *Análisis de los recursos existentes en Rehabilitación en el Ministerio de Educación y Ciencia*. Ponencia presentada en las I^{as} Jornadas de Rehabilitación Infantil. Madrid, 1996.
- REES, D. & col. 1989: "Scoliosis surgery in the Prader-Willi Syndrome", *J. Bone Joint Sur. {Br}* 1989; 71-B: 685-8.
- SALINAS SÁNCHEZ, I., 1993: *Medios terapéuticos y ayudas técnicas en Rehabilitación y Medicina Física. Plan de Información y Actualización en Rehabilitación y Medicina Física*. Unidad II. Editorial Acción Médica.
- SALVADOR, J., 1995: *Síndromes congénitos malformativos*. Ed.: Masson.
- VENTURA, N., 1989: La escoliosis en el Síndrome de Prader-Willi, *Rev. Ortop. Traum.*, 33 IB. nº 5 (510-514).
- VOJTA, Vaclav, 1991: *Alteraciones motoras cerebrales infantiles*. Ed. A.T.A.M. Fundación PAIDEIA, pp. 132-146.
- ZELLWEGER, H., & CHNEIDER, H.J. (1968), "Syndrome of hypotonia hypometria hypogonadism obesity (HHHO)", *Am. J. Dis. Child.* 115: 588.

Capítulo VI

TRASTORNOS DEL SUEÑO

Revisado por Dr. JAVIER ESPINAR

Unidad del Sueño del Hosp. Clínico Univers. San Carlos. Madrid

1. EVALUACIÓN DEL SUEÑO: POLISOMNOGRAFÍA

Los estudios polisomnográficos consisten en el registro continuo y simultáneo durante toda la noche de múltiples parámetros fisiológicos que son esenciales en la evaluación de la arquitectura del sueño y en la formulación del diagnóstico de un trastorno del sueño. La mayoría de los estudios polisomnográficos incluyen la recogida de datos de EEG (Electroencefalograma), movimientos de ojos y actividad muscular para determinar el comienzo del sueño y evaluar su arquitectura. Adicionalmente, de forma simultánea se registra el flujo de aire respiratorio, los esfuerzos musculares respiratorios y saturación de oxígeno (mediante un pulsioxímetro) para determinar la presencia de los trastornos respiratorios del sueño.

El registro nocturno es analizado y sirve para determinar la presencia de movimientos y/o anomalías respiratorias y para valorar las etapas del sueño. Los resultados se resumen para dar una impresión general de la arquitectura del sueño (hipnograma) y para determinar un diagnóstico.

Cuando los pacientes presentan somnolencia diurna excesiva, está indicada una prueba diurna adicional.

2. ALTERACIONES EN RELACIÓN CON EL SUEÑO

A través de diversos estudios se ha comprobado que el patrón de sueño/vigilia está alterado en las personas con SPW. El hallazgo más frecuente ha sido la somnolencia diurna excesiva de estas personas, y está asociada a un incremento en la cantidad y profundidad del sueño tanto diurno como nocturno. Además, la distribución del sueño REM (sueño paradójico) y la duración de cada fase (arquitectura del sueño) también están alteradas.

Los trastornos del sueño que presentan algunas de las personas con SPW son hipersomnia nocturna, somnolencia diurna, alteración de los ciclos del sueño y alteraciones respiratorias durante éste.

2.1. Alteración de la arquitectura del sueño

La organización del sueño se reparte en una alternancia de ciclos NO REM (sin movimientos oculares rápidos) y fase de sueño REM (con movimientos oculares rápidos).



Fig. 1. Postura hipotónica en "libro abierto".

En un sueño normal se pasa primero por un período de sueño NO REM (en el EEG de ondas lentas, en que las fases 3 y 4 el sueño es más profundo) y después de una hora y media se pasa al sueño REM.

El sueño REM está vinculado a los procesos de aprendizaje y de memoria, en él se produce la ensoñación y desciende la actividad muscular. En el período de sueño NO REM se produce el sueño profundo reparador en el que aumenta la secreción de la hormona de crecimiento.

Los trastornos en la arquitectura del sueño han sido recientemente descritos tanto en niños como adultos con SPW. Estos incluyen un retraso en el comienzo del sueño, despertares frecuentes durante el sueño, aumento del número de ciclos REM-NO REM. También se presentan anomalías específicas en el sueño REM y en el NO REM.

La latencia REM (tiempo desde el comienzo del sueño hasta el primer período REM) está a menudo acortado, el número total de ciclos REM es mayor y la duración total del sueño REM es significativamente más corto que en sujetos normales. La fragmentación del sueño REM es común, pudiendo estos pacientes llegar a tener durante una noche (8 horas) hasta 5 ó 6 ciclos en lugar de los 3 ó 4 normales.

En el sueño NO REM las fases 3 y 4 (de sueño más profundo), están disminuidas.

En un sueño normal se pasa primero por un período de sueño NO-REM y después de una hora y media se pasa a sueño REM. En el SPW a los pocos minutos se pasa directamente al REM, con fases muy fraccionadas.

Se puede empezar el sueño en fase REM por un trastorno hipotalámico. El comienzo en REM, se ve asociado a trastornos psiquiátricos y también a trastornos de la alimentación y trastornos sexuales. El déficit del sueño REM se observa en pacientes con problemas intelectuales.

Las anomalías del sueño observadas en pacientes con SPW parecen independientes de trastornos respiratorios y pueden indicar déficits de los mecanismos cerebrales implicados en la regulación del ciclo sueño-vigilia.

2.2. Somnolencia diurna

Se ha confirmado la presencia de somnolencia diurna anómala. La media de tiempo de instauración de sueño diurno (TISD) en pacientes con SPW era 6,3 minutos cuando el tiempo normal es superior a 10 minutos (datos de pacientes con SPW adultos). Algunos parámetros de sueño nocturno tenían una correlación significativa con las puntuaciones TSID, con el tiempo total despierto después del comienzo del sueño y desaturaciones de oxígeno nocturnas (éstas producen bruscos despertares, interrupción del sueño, escaso sueño reparador y caídas bruscas en sueño profundo diurno).

Además de las puntuaciones TISD anómalas, algunos individuos del grupo PW mostraron sueño REM durante las siestas, un hallazgo típicamente asociado a la narcolepsia. De cualquier modo, la mayoría de éstos pacientes no mostraba los otros signos de narcolepsia, por ejemplo, cataplexia, alucinaciones hipnagógicas, y parálisis del sueño. También la presencia del antígeno HLA DR2, hallado en virtualmente todos los pacientes con narcolepsia, no se ha hallado en el SPW. La evaluación de la somnolencia diurna en los niños con SPW puede ser más difícil debido a que los niños a menudo son incapaces de seguir las instrucciones de la prueba.

Se puede tener sueño durante el día sin trastornos respiratorios o disfunción hipotalámica.

En el SPW, la somnolencia es continua aunque no hay lesiones estructurales captadas pero cuando han aparecido anomalías han sido siempre en el hipotálamo.

Se puede considerar que estos pacientes presentan hipersomnia (excesiva somnolencia) en situaciones monótonas y sueño profundo nocturno, de difícil despertar, que varía en intensidad a lo largo de su vida.

2.3. Trastornos respiratorios del sueño

Los trastornos respiratorios que aparecen durante el sueño como apneas e hipoventilaciones pueden estar relacionados bien con la obesidad, o bien con una disfunción hipotalámica.

En las personas con SPW se observan los siguientes trastornos respiratorios durante el sueño:

- Un ronquido banal.
- Una frecuencia respiratoria más rápida de lo habitual durante el sueño, cuando lo normal es que disminuya (taquipnea).
- Apneas de sueño o paradas respiratorias de más de 10 segundos, que implican una bajada de oxígeno en sangre (desaturación), sobrecarga cardíaca, y alteraciones cardiovasculares asociado a somnolencia diurna. A pesar de la presencia de la obesidad, hipotonía e hipersomnia diurna, los estudios de sueño han mostrado que los pacien-

tes con SPW tienen apnea de sueño obstructiva (OSA), no relacionada siempre con la obesidad y en los niños con permeabilidad de vías altas insuficiente, exista o no hipertrofia amigdalar o adenoides grandes.

- La hipoventilación nocturna es independiente de los demás trastornos y se produce más en sueño REM (cuando más se sueña), con ausencia total de tono muscular; sólo hay un músculo, el diafragma, que regula la respiración. Es lo que más frecuentemente se observa en los pacientes con SPW.

Sólo hay respiración y movimientos oculares. Si el músculo es hipotónico se manifestará con más intensidad.

Determinar que alguien hipoventila en REM es anticipar lo que va a venir más tarde que es hipoventilación en vigilia.

La importancia de la hipoventilación nocturna o/y OSA viene dada por la desaturación de oxígeno que se produce, con la consiguiente sobrecarga cardíaca derecha (reversible) e incluso hipertensión pulmonar irreversible.

Síndrome de Pickwick

La hipoventilación en relación con la obesidad (S. de Pickwick) se produce en alrededor del 10% de pacientes muy obesos y puede originar somnolencias y cianosis y respiración periódica, acompañada de hipertensión pulmonar, hipertrofia ventricular derecha e insuficiencia cardíaca congestiva derecha.

3. TRATAMIENTO

Debido a las potenciales complicaciones cardiopulmonares de los trastornos respiratorios del sueño, debe dirigirse la atención, en primer lugar, a los patrones respiratorios anómalos durante el sueño. Basada en los resultados del estudio del sueño se formula un plan de tratamiento individualizado.

En el caso de una apnea de sueño leve, el tratamiento está generalmente enfocado a prevenir el empeoramiento de los síntomas.

El control del peso se vuelve incluso más importante en presencia de la OSA.

También ha de prestarse atención a los factores que contribuyen como alergias nasales e infecciones de las vías aéreas altas.

En los casos más severos de OSA y/o hipoventilación la administración nasal continua de aire a presión (CPAP) ha de ser considerada. Este sistema portátil y fácilmente tolerado consiste en un generador que proporciona aire a presión a través de una mascarilla nasal. Los beneficios del CPAP nasal pueden observarse a la mañana siguiente de usarlo por primera vez. Los pacientes después del primer uso dicen tener una sensación general de bienestar y haber dormido bien, disminuyendo la somnolencia diurna.



Fig. 2. Máscara de CPAP.

Existe algún caso de efectos secundarios menores relacionados con la administración de aire a presión continua o máscaras mal colocadas, que incluyen pérdidas de aire, sequedad oral y nasal, picores en la piel y ansiedad.

El desarrollo en los últimos años de un sistema de presión positiva binivel (BiPAP) ha hecho más fisiológicos los patrones respiratorios y reducido las dificultades para quedarse dormidos por el exceso de presión. Se tolera mejor y aumenta la colaboración de los pacientes.

La OSA ha sido hallada con más frecuencia en niños con SPW que cuando se compara con adultos. Cuando se acompaña de una hipertrofia tonsiloalveolar, ha de valorarse la posibilidad de resección quirúrgica. Aunque en los últimos años los especialistas de otorrinolaringología han disminuido la indicación de este tipo de cirugía, la OSA como indicación para realizarlo se ha incrementado. Debido a la alta incidencia de desaturación nocturna de oxígeno en pacientes con SPW, se recomienda la monitorización de la saturación de oxígeno durante y posteriormente a la operación.

Se ha observado siempre mejora tras la operación, aunque no existen estudios objetivos que lo confirmen.

La anomalía de sueño identificada con más frecuencia en pacientes con SPW es la desaturación de oxígeno relacionada con el sueño, particularmente durante el sueño REM cuando el tono muscular se encuentra en sus niveles más bajos (hipoventilación nocturna). La obesidad es el factor más obviamente correlacionado con la severidad de la desaturación de oxígeno (síndrome de obesidad hipoventilación) y en los pacientes con obesidad mórbida los niveles de oxígeno pueden volver a niveles normales incluso durante el sueño NO REM. En este tipo de pacientes, el control del peso es un factor crucial

del tratamiento; aunque parece que en el SPW tanto la obesidad como la hiperventilación son fenómenos independientes; ambos producto de la disfunción hipotalámica.

La indicación del tratamiento con un flujo bajo de oxígeno suplementario durante el sueño se basa en tres criterios: la severidad y duración de la desaturación de oxígeno, la presencia de apneas y del estatus respiratorio de línea base. En pacientes adultos, cuando se une la desaturación de oxígeno a episodios frecuentes de apneas obstructivas debe tratarse una combinación de CPAP nasal con un suplemento de un ligero flujo de oxígeno. Se han visto mejoras significativas en los estudios polisomnográficos tras el tratamiento combinado de oxígeno y CPAP. Sorprendentemente, sin embargo, a pesar de la mejora que se nota en los trastornos respiratorios del sueño, la somnolencia diurna sigue siendo un problema.

Como una posibilidad alternativa al tratamiento de la somnolencia diurna en pacientes con REM asociado a desaturación pueden utilizarse antidepresivos tricíclicos no sedantes (TCA). Los resultados en pacientes obesos no PW son prometedores, con mejoras en las alteraciones respiratorias tanto durante el sueño REM como en el funcionamiento diurno; pero pueden tener como efecto secundario el aumento del apetito.

El tratamiento de la somnolencia diurna en el SPW ha recibido muy poca atención a pesar de su alta prevalencia. Después de la exclusión de trastornos respiratorios del sueño, el tratamiento de los pacientes se enfoca actualmente en la mejora de la higiene del sueño, monitorizar los momentos de mayor somnolencia durante el día y planificar periodos de descanso o siesta en función de ello. En la población general, los niños que se muestran somnolientos, a menudo muestran dificultades de concentración, distractibilidad, frustración y conducta agresiva (Sheldon, 1992). Los informes anecdóticos de los padres apuntan a una correlación positiva entre la somnolencia diurna y la frecuencia en las rabietas en niños con SPW, pero no hay estudios disponibles que confirmen estos datos.

4. BIBLIOGRAFÍA

GUYTON, A.C. (1977): *Tratado de Fisiología Médica*. Ed. Interamericana, 5.^a edic.

HANCHETT, J.M. (1993): *Hypoventilation oxygen saturation levels and Prader-Willi syndrome*. Proceedengs of National Prader-Willi Syndrome Association Scientific Day.

HARRIS, J.C. y ALLEN, R.P. (1996): "Is excessive daytime sleepiness characteristic of Prader-Willi syndrome? The effects of weight change", *Archives of Pediatrics and Adolescent Medicine* 150(12):1288-93.

HERTZ, G. y CATALETTO (1995): "Sleep Disorders in PWS: Management Considerations", en GREENSWAG, L.R. y ALEXANDER, R.C.: *Management of PWS*. Springer-Verlag: 329-334.

HERTZ, G., CATALETTO, M., FEINSILVER, S.H., ANGULO, M. (1995): "Developmental trends of sleep-disordered breathing in Prader-Willi syndrome: the role of obesity", *American Journal of Medical Genetics* 56(2):188-90.

- KAPLAN, J., FREDRICKSON, P.A. y RICHARDSON, J.W. (1991): "Sleep and breathing in patients with Prader-Willi syndrome", *Mayo Clinic Proceedings* 66:1124-1126.
- SCHLUTER, B., BUSCHATZ, D., TROWITZSCH, E., AKSU, F., ANDLER (1997): "Respiratory control in children with Prader-Willi syndrome", *European Journal of Pediatrics* 156(1):65-8.
- VELA-BUENO, A., CAMPOS CASTELLÓ, J., CABRANES (1980): "Hipersomnia en el Síndrome de Prader-Willi con comienzo del sueño en fase REM: Presentación de un caso", *Psiquis* 1, 45-50.
- VELA-BUENO, A.; KALES, A., SOLDATOS, C.R., DOBLADEZ, B., ESPINO, P., OLIVAN, J. (1984): "Sleep in the Prader-Willi Syndrome: Clinical and Polygraphic Findings", *Arch Neural*, 41, 294-29.
- VGONTZAS, A.N., BIXLER, E.O., KALES, A., CENTURIONE, A., ROGAN, P.K., MASCARI, M., VELA-BUENO, A. (1996): "Daytime sleepiness and REM abnormalities in Prader-Willi syndrome: Evidence of generalized hypoarousal", *International Journal of Neuroscience* 87(3-4):127-39.

Capítulo VII

MANIFESTACIONES OROFACIALES, DENTALES Y SU CONTROL

DRA. M.^a DE LOS ÁNGELES MOLINER ROBREDO

No existe literatura específica entre las publicaciones odontológicas habituales, pero hemos revisado los estudios al respecto de 1, 7, 30 y 50 niños afectados por el Síndrome de Prader-Willi (hemos explorado a 7).

1. CARACTERÍSTICAS OROFACIALES

Los pacientes con SPW presentan hipotonía de la musculatura facial, boca pequeña, labio superior corto, paladar ojival, apiñamiento dentario e hiposialia (poca saliva). Con gran frecuencia son respiradores bucales y tienen mal sellado labial, lo cual contribuye al escaso desarrollo del maxilar superior y mandibular. También presentan labios retraídos.

2. CARACTERÍSTICAS BUCODENTALES

La boca pequeña con los labios finos son la regla habitual (se describía como boca de carpa), con existencia frecuente de rágades bucales ("boqueras"), con sobreinfección por candidas y virus.

La secreción salival es escasa y la saliva espesa, propiciando la caries.

Respecto a los dientes, la literatura nos habla de policaries, mala higiene dental, gingivitis, hipomineralización del esmalte llegando a ser completa en dos casos en la dentición primaria, retraso en la erupción dentaria, microdoncia.

Además, hemos de añadir que uno de los sujetos explorados presenta anodoncias y malformaciones dentarias en la forma de la corona y maduración apical incompleta.

El apiñamiento dentario es común, así como el acortamiento del arco dentario inferior y superior.

En cuanto a hábitos: en ocasiones presentan *rumiación* (masticación y regurgitación del alimento semidigerido desde el estómago a la boca) con abrasión del esmalte secundaria a la acidez del bolo alimenticio.

También existe en ocasiones *bruxismo* ("rechinamiento dentario") con atricción exagerada de cúspides dentarias (en edades tempranas–niños).

Onicofagia (morderse las uñas) presente, así como tendencia a introducir objetos extraños en la boca y por tanto poder existir lesiones secundarias a enclavamiento e infecciones.

3. PREVENCIÓN, EXPLORACIÓN Y SEGUIMIENTO

La prevención ha de comenzar desde que el niño nace, con fisioterapia, estimulando la musculatura perioral.

La succión, masticación y deglución han de ser estimuladas, y el entrenamiento motor oral ha de hacerse:

- Comenzando con masaje en labio, encía, lengua y musculatura facial.
- Búsqueda de comida con la lengua.
- Beber con pajas de distintos diámetros y longitudes.
- Hacer pompas de jabón.
- Goma de mascar.
- Estimular el sellado labial (fuerza expulsiva con boca cerrada, silbido).
- Educar en respiración nasal (sobre todo con ejercicio físico).
- De esta forma propiciaremos el mejor desarrollo motor y óseo del macizo facial medio e inferior.

Atención a la necesidad de suplementos de flúor en la dieta (si las aguas tienen bajo contenido en flúor). El pediatra en primer lugar y el odontoestomatólogo después han de valorarlo y pautarlo; se aconseja desde la primera infancia hasta la adolescencia.

Investigar la respiración bucal nocturna. (Descartar patología obstructiva que provoque respiración bucal como por ejemplo amígdalas y adenoides.)

Las visitas al odontoestomatólogo se comenzarán precozmente (desde la erupción de la dentición temporal) y éste considerará:

- Secuencia de erupción.
- Hábitos dietéticos.
- Hábitos de higiene.

- Hábitos orales anómalos.
- Parafunciones.

Deberá realizarse seguimiento al menos con exploraciones cada seis meses, al principio será sencillo; en edad escolar el niño suele ser muy inquisitivo y requiere más tiempo, y algunos se resisten a la exploración, por lo que habrá de hacerse con paciencia.

La obesidad, junto con la boca pequeña, también dificulta la exploración en los mayorcitos.

El retraso psicomotor también contribuye a dificultar la exploración que deberá hacerse sin prisa con el tiempo que el paciente requiera.

Pruebas complementarias: radiografías, registros y cefalometría.

4. TRATAMIENTO

Todos los pacientes y sus cuidadores más cercanos deberán ser instruidos en técnicas de higiene:

- Cepillado.
- Uso limitado de dentífrico con flúor (pues se lo tragan o comen).
- En ocasiones es útil el uso de cepillos eléctricos que suplan algo su inhabilidad manual.
- El cepillado deberá ser revisado y terminado por el adulto.
- En ocasiones se prescribirán enjuagues bacteriostáticos (clorhexidina al 0,12% lo más útil, separado al menos 30 minutos de uso de flúor).

Semestralmente revisión por el equipo odontostomatológico.

En nuestro país ha comenzado atención odontopediátrica en el INSALUD, dependiendo de la cobertura de las distintas áreas sanitarias y comunidades. Hasta hace muy poco tiempo sólo existían medios privados; y hoy deben seguir usándose de forma complementaria.

Se debería hacer:

- Refuerzo en higiene, al paciente y a sus tutores.
- Fluoración tópica.
- Exploración bucodental.
- Modificación de conducta frente a la comida: evitar alimentos adhesivos con elevada cantidad de azúcar o harinas refinadas (bollería, golosinas y bebidas azucaradas), y si se toman cepillado a continuación.
- Selladores en surcos de dientes definitivos, según van erupcionando.

- Presencia de caries: obturaciones mejor tempranamente. En ocasiones habrá que usar anestesia local o general incluso.
- Tartrectomía (limpieza) cuando sea necesario. Con gran paciencia en varias sesiones. Colaborarán más fácilmente con la técnica manual que con ultrasonidos.
- En manchas de hipoplasia de esmalte pueden ser útiles aplicaciones de barniz de clorhexidina así como en surcos profundos (Cervitex[®]) que se deberá aplicar cada tres meses.
- Valoración respecto a las necesidades de ortodoncia (desde los 6 años). Suelen tolerar bien la aparatología removible aún incómoda y dolorosa. Sin embargo, en ocasiones se descementan los brackets de la aparatología fija mientras el cemento está aún polimerizando, o incluso terminada la polimerización pues se tocan insistentemente la boca.
- En gingivitis y periodontitis hay que insistir en higiene por medidas mecánicas (cepillado) pero en ocasiones añadir colutorios bacteriostáticos para control de la placa bacteriana. (Se puede hacer en consulta con geles en cubeta durante 3 minutos, repitiendo cada 3 meses, -Perio-kin gel[®]).
- En hiperplasia gingival (en ocasiones relacionada con aparatos de ortodoncia) puede ser útil la utilización de geles de clorhexidina (Peri-kin gel[®]) aplicadas incluso con el cepillo dos veces al día; o en aerosol (Perio-kin spray[®]) en áreas muy localizadas; aunque pueden llegar a requerir cirugía de remodelación gingival.
- El uso de clorhexidina puede producir tinciones dentarias en relación con la placa depositada y las tinciones alimentarias (tabaco, tanino, té, café...).
- Si los pacientes presentan episodios de rumiación es necesaria la limpieza y enjuagues adicionales, y enjuague con flúor diario (si controlan el no tragarlo).
- Los profesionales que traten a estas personas deberán ser pacientes y tener claro que es necesario para la relación médico-paciente, que éste asuma la "autoridad" del profesional.

5. BIBLIOGRAFÍA

- STORHAUG, K. (1994): *Dental health problems in pws*. The Gathered View.
- NOWAK, A.J. (1988): "Dental manifestations and management", en GREENSWAG, L.R., y ALEXANDER R.C. (De.): *Management of PWS*. Springer-Verlag.

Capítulo VIII

CARACTERÍSTICAS PSICOLÓGICAS Y SU IMPACTO SOBRE LA CONDUCTA

MARTA ALBERT

Psicóloga de la Asociación Española para el Síndrome de Prader-Willi

1. CARACTERÍSTICAS PSICOLÓGICAS

Toda persona con SPW sufre alguna limitación cognitiva. Este rasgo ya fue incluido en las primeras descripciones de A. Prader, A. Labhart y H. Willi (1956), y forma parte de los criterios principales para el diagnóstico clínico del SPW propuestos por Holm et al. en 1993. Dentro de esta limitación existen grandes diferencias interindividuales: el CI oscila entre 30 y 105 (Cassidy, S.B., 1984; Mitchel, 1991). La mayoría presenta un retraso mental de ligero a moderado (Peri y col., 1984; Butler y col., 1986; Curfs y Fryns, 1992; Holm y col. al., 1993), o/y problemas de aprendizaje, situándose el cociente intelectual medio, según los estudios, entre 62 y 70. [5% severo o profundo (<40); 27,3% moderado (40-55); 34,4% leve (55-69); 27,8% límite (70-85); 4,9% normal (CI>85)].

En lo que a su comportamiento se refiere, un elevado porcentaje de los sujetos afectados actúan como si tuviesen un retraso mental moderado, incluso cuando su CI es mayor. En general, los niveles de desarrollo que alcanzan raramente van más allá de los 6 a 10 años (Whitman y Greenswag, 1995).

Tanto el perfil cognitivo como la capacidad funcional de las personas con SPW son similares a los de los individuos con trastornos severos de lenguaje y aprendizaje, con independencia de su CI; y muestran gran variabilidad de niveles en las distintas áreas de destreza.

Los puntos fuertes o *aspectos más favorecidos* (en relación a sus propias habilidades y no necesariamente respecto de los niños de su edad) son la *memoria a largo plazo* —una vez que los niños con SPW han aprendido la información, tienden a ser muy buenos para retenerla—, la *organización perceptiva* —facilidad para aprender con videos, ilustraciones y fotografías—, y la *habilidad para reconocer y evaluar relaciones espaciales* —llegando con frecuencia a ser muy hábiles haciendo puzzles—, la *decodifica-*

ción y comprensión lectora —muchos llegan a ser excelentes lectores e incluso leen por placer— y *el vocabulario expresivo*.

Los aspectos más débiles son el procesamiento secuencial de la información, la aritmética, la memoria a corto plazo —incapacidad para recordar cadenas de información, como por ejemplo una serie de órdenes verbales; a veces este déficit es malinterpretado y se tacha al niño de “desobediente”, porque pensamos que el niño es capaz de entender todas las indicaciones que le damos—, *la tendencia a la rigidez* —característica cognitiva/conductual—, *el procesamiento verbal auditivo, dificultades de atención y concentración, habilidades motoras finas* relacionadas con la planificación motriz, el tono y la fuerza, y *el desarrollo de amistades*.



Fig. 1. La capacidad funcional de las personas con SPW es similar a la de los individuos con trastornos severos del lenguaje y aprendizaje.

Otras características a destacar en el perfil cognitivo de las personas con síndrome de Prader-Willi son: el subdesarrollo o infrautilización de las estrategias de solución de problemas, frágil metacognición, abstracción inefectiva y razonamiento inferencial deficiente, formación de conceptos tenue y pobre apreciación o aplicación de reglas (Withman, 1995).

Generalmente, y a causa de la hipotonía, se observa retraso en el desarrollo del lenguaje. En la mayoría de los niños, el lenguaje expresivo “alcanza” a las otras áreas evolutivas entre los 5-7 años. Sin embargo la capacidad de comprensión suele ser significativamente superior a la de expresión.

La mayoría de las personas con este síndrome presenta trastornos del habla y del lenguaje, pudiendo estos ser de distinto tipo y grado de severidad.

Las alteraciones más frecuentes son: la voz hipernasal, los defectos de articulación en el habla —siendo este un criterio diagnóstico secundario—, y las dificultades pragmáticas —especialmente la toma de turnos— y la perseveración. Existe una alta incidencia de disfluencias simples, aunque la gran mayoría parece tener un habla fluida. Se han observado algunos casos de apraxia y de disfasia, tanto expresiva como receptiva. A pesar de lo dicho, el lenguaje suele ser uno de los puntos fuertes de los individuos con SPW.

2. IMPACTO DEL PERFIL COGNITIVO SOBRE LA CONDUCTA

No debe minimizarse el impacto que las limitaciones cognitivas presentes en los individuos con síndrome de Prader-Willi tienen sobre su conducta, ya que cuando existe un déficit de procesamiento secuencial, la recepción, procesamiento y respuesta a la infor-

mación se ven afectados. Este también desencadena reacciones de ansiedad, frustración; y crea dificultades en la búsqueda y planificación de estrategias para solucionar problemas, lo que a su vez provoca rigidez e irritabilidad. Su dificultad de abstracción y de hacer inferencias les complica el aprendizaje a través de la experiencia (Whitman, 1995; Whitman y Greenswag, 1995).

Esos déficits conducen a la creación de dificultades en la comprensión de lecturas, en la interpretación e integración de órdenes variadas y en el dominio de las tablas de multiplicar. Otros problemas también comunes son la dificultad para decir la hora o la confusión al utilizar conceptos referidos a episodios de tiempo (días de la semana, meses del año). Las dificultades que tienen para realizar ejercicios motores complejos y para secuenciar sonidos al hablar no son menos importantes. También muestran una capacidad limitada para ordenar ideas tanto al hablar como al escribir. El intentar explicar algo a una persona con SPW que ya tenga un esquema mental establecido revela su pensamiento concreto, y su carencia de capacidad para entender lo abstracto, de seguir una cadena lógica, de aprender de la experiencia, de desviarse de una perspectiva o de alterar una línea de pensamiento pre-establecido.

3. FENOTIPO CONDUCTUAL

Se puede delinear un patrón conductual específico en el que se observan fluctuaciones significativas en los problemas conductuales característicos que presentan las personas con SPW en función de la edad. Existe consenso sobre el hecho de que los niños pequeños son alegres, afectuosos, complacientes y cooperadores; sin embargo, en algún momento en torno a los 6/8 años, ese niño alegre y adaptable se vuelve más rígido, irritable y emocionalmente lábil. Precocemente aparecen en ellos algunas conductas atípicas, como el engullir la comida disponible, llegando incluso a forzar los armarios donde esta se encuentra almacenada. En orden de frecuencia, los comportamientos problemáticos de mayor prevalencia en los niños (> 50% según el estudio de Dykens y Cassidy, 1995) son: los relacionados sobre todo con la comida (conducta hiperfágica, almacenamiento, mentiras, robos), impaciencia, ataques de ira, enfados, distracciones, irritabilidad, problemas de comunicación e impulsividad. A menos que la obesidad represente una amenaza para su vida, durante la adolescencia las preocupaciones de padres y familiares se enfocan en las conductas aberrantes que implican un descontrol de sus impulsos (Greenswag, 1987). A los adolescentes y adultos se les describe con frecuencia como individuos extremadamente tercos, manipuladores, mentirosos, hábiles, caprichosos y propensos a estallar en rabietas. Son obstinados y egocéntricos y con frecuencia muestran conductas autolesivas, como el pellizcarse la piel. Son obsesivos y tienen pocas habilidades interpersonales. Acumular y robar todo lo que parece comestible, y a veces hasta lo que no lo es, son rasgos de conducta muy característicos de ellos, así como los actos de agresividad verbal directa.

Si bien la mayor parte de los estudios sobre conducta se han centrado en la conducta desadaptada y en la evolución de ésta, también ha habido alguna tentativa de identificación de comportamientos adaptados. Dykens y col. (1992b) identificaron patrones de conducta adaptada y desadaptada que iban variando con la edad. La conducta adaptada tiene una

alta correlación con un CI elevado, y muestra una relativa estabilidad en el tiempo.

En las actividades de la vida diaria, las personas con SPW se desenvuelven relativamente bien. Destacan especialmente en las habilidades domésticas de preparación de la comida y en tareas de auto-ayuda (Holm, 1981; Dykens, 1992b), que siguen perfeccionándose con la edad (Dykens, 1992 b).

La literatura sobre los problemas conductuales de los PW generalmente incluye observaciones sobre grandes dificultades en la adquisición de habilidades sociales, que perjudican sus relaciones con iguales (Mitchell, 1988). Son las habilidades de cooperación las que suelen estar más alteradas, aunque éstas mejoran con la edad (Dykens, 1992b).

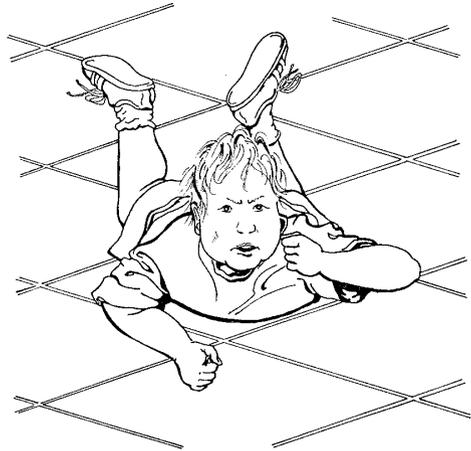


Fig. 2. Las rabietas son una característica frecuente.

Emocionalmente, estos individuos son descritos como enigmáticos y difíciles. Pero cuando aquellos que los describen empiezan a reconocer sus dificultades de aprendizaje, que son lo que de hecho ocasiona estas conductas, se enfrentan a un cuadro distinto: entienden entonces que para los afectados por el SPW el mundo es un lugar impredecible y confuso. Debido a que sus padres y familiares supervisan permanentemente todo lo que tiene que ver con la comida, ellos se desenvuelven en un área donde no tienen ningún control. En un intento por relacionarse o luchar con el mundo, se encierran en lo que saben (o creen saber), evitando la inclusión de cualquier información contradictoria, y cuando esto último sucede, se muestran ansiosos y agitados e incluso se esfuerzan aún más por adquirir un control interno mayor; pero no pueden, y en estos casos la turbulencia emocional es una reacción frecuente.

4. PSICOPATOLOGÍA ASOCIADA

En 1987, Whitman y Accardo documentaron la alta incidencia de síntomas como "conductas de tipo obsesivo", que incluían: el miedo a hacer algo malo y/o a morir; preocupación por que les roben sus pertenencias e incapacidad para cambiar de planes. Se trata de individuos con necesidad de que las tareas sigan siempre el mismo orden y se realicen de la misma forma, así como con un fuerte deseo de mantener una rutina firme. Durante la mayor parte del tiempo evidencian síntomas de ansiedad, frustración, excesiva argumentación y rabietas agudas.

En un pequeño porcentaje (superior al de otros retrasos mentales) aparecen trastornos obsesivo-compulsivos, con obsesiones relacionadas con la comida, ideas relacionadas con almacenamiento y coleccionismo, y compulsiones como coleccionar, almacenar, skin picking. En algunos casos aparecen depresiones reales (poco frecuentes en edades infan-



Fig. 3. Es necesario fomentar el desarrollo de habilidades sociales para evitar el aislamiento.

tiles) con sentimientos de autoimagen pobre, aislamiento y tristeza, aunque también puede cursar con conductas agresivas.

Se han descrito algunos casos de trastornos psicóticos (crónicos o agudos), que raramente aparecen antes de la adolescencia.

Es importante prestar toda la atención a la sintomatología aquí descrita para no diagnosticar erróneamente los problemas neuroconductuales como desórdenes psiquiátricos, puesto que en este caso las estrategias terapéuticas son radicalmente diferentes.

5. BIBLIOGRAFÍA

BARTOLUCCI, G. y YOUNGER, J. (1994): "Tentative classification of neuropsychiatric disturbances in Prader-Willi syndrome", *Journal of Intellectual Disability Research* 38(pt6): 621-9.

- BORGHGRAEF, M., FRYNS, J.P., y BERGHE, V.D. (1990): "Psychological profile and behavioral characteristics, in 12 patients with Prader-Willi syndrome", *Genetic Counseling*: 38, 141-150.
- BOYLE, I.R. (1994): "Psychiatric medication and Prader-Willi syndrome: Notes from the frontiers", *Prader-Willi Perspectives*, 2(2): 4.
- CLARKE, D.J. (1993): "Prader-Willi syndrome and psychoses", *British Journal of Psychiatry* 163: 680-684.
- CLARKE, D.J., BOER, H., CHUNG, M.C., STURMEY, P. y WEBB, T. (1996): "Maladaptive behavior in Prader-Willi syndrome in adult life", *Journal of Intellectual Disability Research* 40(2): 159-165.
- CLARKE, D.J., y WEBB, T. (1995): "Prader-Willi syndrome and psychotic symptoms: Report of a further case", *Irish Journal of Psychological Medicine* 12(1): 27-9.
- CURFS, L.M.G. (1992): "Psychological profile and behavioral characteristics in the Prader-Willi syndrome", en SB Cassidy (ed.), *Prader-Willi syndrome and Other Chromosome 15q Deletion Disorders*, New York: Springer-Verlag (211-221).
- DYKENS, E., HODAPP, R., WALSH, K. y NASH, L. (1992a): "Profiles correlates and trajectories of Intelligence in Prader-Willi syndrome", *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry* 31(6): 1125-1130.
- (1992b): "Adaptive and maladaptive behavior in Prader-Willi syndrome", *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry* 31(6): 1131-1136.
- DYKENS, E.M. y CASSIDY, S.B. (1995): "Correlates of maladaptive behavior in children and adults with Prader-Willi syndrome", *American Journal of Medical Genetics* 60(6): 546-9.
- DYKENS, E.M., LECKMAN, J.F. y CASSIDY, S.B. (1996): "Obsessions and compulsions in Prader-Willi syndrome", *Journal of Child Psychology and Psychiatry* 37: 995- 1002.
- GABEL, S., TARTER, R.E., GAVALER, J., GOLDEN, W.L., HEGEDUS, A.M. y MAIER, B. (1986): "Neuropsychological capacity of Prader-Willi children: General and specific aspects of impairment", *Applied Research In Mental Retardation* 7:459- 466.
- GREENSWAG, L.R. (1985): *Sexuality for people with Prader-Willi syndrome: Is ignorance bliss?* Proceedings of National Conference of Prader-Willi Syndrome Association, Windsor Locks, CT.
- GREENSWAG, L.R., SINGER, S., CONDON, N., BUSH, H., OMROD, S., MULLIGAN, M., y SHAW, P. (1995): "Residential options for Endividuals with Prader-Willi syndrome", en *Management of Prader-Willi Syndrome* (2nd ed), Greenswag LR, & Alexander RC, eds. New York, Springer-Verlag 214-247.
- HELLINGS, J.A. y WARNOCK, J.K. (1994): "Self-Enjurious behavior and serotonin in Prader-Willi syndrome", *Psychopharmacology Bulletin* 30: 245-250.

- HODAPP, R.M., DYKENS, E.M. y MASINO, L. (1997): "Stress and support en families of persons with Prader-Willi syndrome", *Journal of Autism and Developmental Disorders* 27: 11-24.
- HALL, J. (1975): "Sexuality and the mentally retarded", en R. Green (ed), *Human sexuality: A Health practitioner's text*, Baltimore MD: Williams & Wilkens (181-195).
- MARSHALL, B.D. JR, WALLACE, C.J., ELDER, J., BURKE, K., OLIVER, T. y BLACKMAN, R. (1981): "A behavioral approach to the treatment of Prader-Willi syndrome", en V.A. Holm, S.J. Sulzbacher & PL Pipes (Eds.) Baltimore: University Park Press, *The Prader-Willi syndrome* (185-199).
- MITCHELL, W. (1988): "Social skills training for Prader-Willi Syndrome", en Greenswag L.R. & Alexander R.C. (Eds): *Management of Prader-Willi Syndrome* (165- 170), New York; Springer-Verlag.
- TAYLOR, R.L. (1988): "Cognitive and behavioral characteristics", en M.L. Caldwell & R.L. Taylor (Eds), New York: Springer-Verlag, *Prader-Willi syndrome: selected research and management issues* (29-42).
- WHITMAN, B. y GREENSWAG, L. (1995): "Psychological and behavioral management", en *Management of Prader-Willi Syndrome* (2nd ed.), Greenswag, L.R., Alexander, R.C., eds. New York: Springer-Verlag, pp. 125-141.
- WHITMAN, B. y ACCARDO, P. (1987): "Emotional symptoms in Prader-Willi syndrome adolescents", *American Journal of Medical Genetics* 28: 897-905.
- WOLFF, O. (1987): "Prader-Willi syndrome, psychiatric aspects", *Journal of the Royal Society of Medicine* 80: 718-720.

Capítulo IX

INTERVENCIÓN EN LOS PROBLEMAS DE CONDUCTA

MARTA ALBERT

1. INTRODUCCIÓN

Los profesionales que trabajan con personas con SPW se enfrentan con frecuencia a un complejo conjunto de desafíos asociados al síndrome. Los rasgos únicos del SPW, que se reflejan en las dimensiones cognitivas, emocionales y conductuales, deben ser bien comprendidas debido a que características tan peculiares como la búsqueda de comida o los estallidos emocionales y otros comportamientos inapropiados pueden ocasionar problemas sociales y psicológicos, tanto a los individuos afectados como a sus familias.

La mayor parte del comportamiento de cualquier sujeto, tenga o no el SPW, es aprendido, mantenido y regulado por los efectos del medio. Esto no sólo explica cómo se adquieren las habilidades, sino también las conductas inadecuadas o problemáticas. De este modo, aplicando los principios de aprendizaje, la conducta inapropiada que ha sido aprendida puede ser desaprendida o modificada. Y cuando el problema consiste en un déficit (la no adquisición de una determinada habilidad o nivel de competencia), la conducta puede ser adquirida por entrenamiento (*Ver anexo: Técnicas de modificación de conducta*). Sin embargo, cuando se trabaja con aspectos neuroconductuales del SPW, estos comportamientos deben ser vistos como aspectos crónicos y sin remisión del síndrome que, si son bien tratados pueden minimizarse, pero que reaparecen cuando el control externo baja la guardia. Por lo tanto, para aquellas conductas inadaptadas con base orgánica, las técnicas basadas en aplicación de consecuencias una vez ha aparecido la conducta no deseada no obtendrán resultados satisfactorios, ya que la falta de saciedad del hambre, la impulsividad y vulnerabilidad emocional rebasan su aprendizaje. Esto significa que el marco de trabajo con mayor éxito para estos comportamientos será aquél en que se emplean estrategias que reconozcan la cronicidad del sustrato conductual y busquen el empleo de métodos que pretendan la mínima ocurrencia de esas conductas. Las estrategias para controlar estos comportamientos deben centrarse en la prevención de estos (y por ello, iniciarse antes de que ocurran las conductas no deseadas) y en reducir y cambiar las condiciones que precipitan los problemas y en disminuir la duración e intensidad de las conductas problemáticas. Al tiempo, es esencial propiciar las condiciones que aumenten la probabilidad de que aparezcan conductas apropiadas.

Tan pronto como sea posible la persona con SPW participará en el diseño de su programa de modificación de conducta, ya que esto hará que sienta que tiene algo de control sobre lo que hace. Ejerciendo ese control el sujeto gana la aprobación de los demás y mejora su autoestima.

El SPW es una condición difícil de imaginar, y los que nunca han tenido relación con ella pueden subestimar su seriedad y consecuencias. Por todo lo anterior, antes de comenzar cualquier programa que busque mejorar la conducta de una persona con el SPW, hay que considerar la influencia en dicho comportamiento de los siguientes factores.

a) Factores debidos al síndrome

- Aspectos cognitivos: Retraso mental y/o lentitud para aprender, trastornos de aprendizaje: memoria a corto plazo y procesamiento secuencial, problemas de procesamiento del lenguaje, falta de desarrollo de las habilidades metacognitivas.

- Trastornos físicos: Tono muscular pobre incluso en adultos, tendencia a cansarse con facilidad. Escoliosis o anomalías en los pies o piernas, etc. y la frustración de no poder hacer cosas que otros hacen de forma natural.

- Desarrollo sexual inmaduro.

- Falta de control emocional: El área cerebral que parece estar más afectada en el SPW es el hipotálamo. Este es el centro de control de muchas funciones hormonales y también de la estabilidad emocional. Las personas con SPW encuentran dificultades en el proceso de aprendizaje de control de sus emociones y pueden necesitar "pistas" que les ayuden a percibir cuándo están perdiendo el control de sus emociones.

- Deseo de comer y frustración por no poder hacerlo: Muchas personas con SPW se sienten hambrientas la mayor parte del tiempo. Esto puede producirles irritabilidad, y dificultad para concentrarse (hipotálamo).

- Problemas relacionados con el sueño que provocan dificultades para afrontar las situaciones estresantes del día (hipotálamo).

- Tendencias obsesivas, incluyendo el rascado de la piel. Recientes estudios neurológicos han detectado incrementos en las ondas delta, teta y alfa, hecho que se correlaciona con los EEG de personas con trastorno obsesivo-compulsivo, y que unido a las alteraciones metabólicas y de flujo sanguíneo en las regiones frontal, temporal y parietal del cortex cerebral y, en algunos casos, también a anomalías subcorticales, explicaría las características obsesivo-compulsivas observadas en el SPW (Sieg, 1995).

b) Factores debidos a influencias externas

- Familia y parientes: El padre y la madre han de estar siempre de acuerdo en el momento de premiar o castigar, siendo coherentes a la hora de aplicar consecuencias. Si no están de acuerdo o no tienen las mismas metas, esta desavenencia puede producir confusión en la persona con SPW.

- El entorno inmediato: Hay que lograr un entorno con suficiente estimulación para que no sienta el sueño (es muy típico que se duerman en el coche, frente a la televisión, etc.), evitando a su vez que sea demasiado ruidoso y caótico, ya que estos factores pueden trastornar extraordinariamente a alguien con SPW. La presencia de comida siempre es una distracción adicional.

- Acontecimientos extraordinarios en la vida diaria: algunos acontecimientos como nacimientos, muertes, bodas, traslados de casa, enfermedades, etc., pueden ser sumamente estresantes para la persona con SPW, quien suele ser incapaz de compartir o expresar apropiadamente sus sentimientos. Este hecho puede incrementar las dificultades de conducta. Los cambios abruptos en las rutinas y en el entorno provocan a veces violentos estallidos, especialmente si estos cambios son inesperados.

- Conductas aprendidas de otras personas, especialmente padres y familiares.

- Falta de comprensión por parte de los demás y falta de continuidad en el apoyo obtenido.



Fig. 1. Es esencial propiciar las condiciones que aumenten la probabilidad de que aparezcan conductas apropiadas.

2. ESTRATEGIAS DE INTERVENCIÓN

La calidad de vida de las personas con SPW depende de la habilidad de sus padres o tutores para ofrecerles un entorno suficientemente estructurado que permita la máxima autonomía, y a la vez minimice aquellas condiciones que los induzcan a realizar conductas inapropiadas y los predispongan a la impulsividad. Hay que descartar las expectativas que lleven a creer que estas personas pueden controlar completamente su entorno. Al mismo tiempo deberá seguirse un entrenamiento para adquirir las habilidades sociales que favorezcan su adaptación.

El primer paso para ofrecer un entorno seguro consiste en la identificación de las normas/reglas y de los procedimientos. Estas reglas proveen una estructura que perfila los aspectos negociables y no negociables de la vida diaria.

Es importante tener en cuenta que para desarrollar estas reglas es preciso que haya unanimidad acerca de *qué* comportamiento se espera y *cuándo*. Si hubiera discrepan-

cia entre los padres, es esencial que se comprometan a encontrar algún término medio, porque cuando las personas con SPW sienten que existe algún conflicto entre los padres tienen una fuerte tendencia a ponerse de parte de uno de ellos y en contra del otro. Cualquier desacuerdo relativo a reglas y/o conductas entre los padres no debería discutirse en presencia del afectado.

Estas reglas deben definirse según el nivel, capacidad y temperamento del paciente, y deberían establecerse en términos positivos, como por ejemplo: "La hora de ir a la cama es las 21'00", en vez de "No te quedes levantado después de las 21'00". Si se trata de individuos mayores, las reglas pueden plasmarse por escrito, como si fueran un contrato, debiendo incluirse las consecuencias que el romper dichas reglas implican. Éstas deberán ser revisadas continuamente, ya que los niños, los padres y las situaciones van cambiando a través del tiempo. Finalmente, debemos señalar que es necesaria la colaboración de otros adultos, familiares y amigos para que se cumplan las pautas establecidas.

Predecir comportamientos no es nada fácil, pero existen técnicas que pueden ayudar e impedir que los "montículos" lleguen a ser "montañas":

- *Ignorancia premeditada*: Es la habilidad de saber cuándo y cómo no interferir. A veces es mejor ignorar las faltas cometidas sólo para llamar la atención.
- *Interferencia de señales*: Algunas conductas pueden prevenirse haciendo algún gesto de desaprobación, por ejemplo, ondeando un dedo o diciendo "no".
- *A través de la proximidad y del tacto*: Cuando observe que el niño está sobreexcitado o no puede estar quieto, acérquese a él poniéndole una mano amistosa sobre el hombro o tocándole el brazo con suavidad. Con frecuencia algo así puede calmarle, pero no hay que hacerlo de forma amenazadora.
- Preparar situaciones donde se induce al niño a "realizar" conductas apropiadas y premiarlo por ello. Lenta pero firmemente vaya reforzando la enseñanza y cooperación especial, estimulando las habilidades que tiendan a arrastrar una atención positiva. Mejore el entorno ofreciéndole oportunidades para que se relacione en actividades constructivas y dándole ocasiones para una apropiada socialización. Contemple la necesidad de practicar regularmente ejercicios físicos para relajar la tensión (paseos, jogging, natación). Aliente la comunicación funcional de sus necesidades y/o sentimientos. No asuma que todo lo que usted le dice al niño lo entiende, aunque pueda parecer que sí. Puede haber momentos del día en los que se desencadenen situaciones estresantes con más facilidad (ir al centro, comidas...) y en las cuales debe aumentar la alerta. Y por último, evite ofrecer alternativas poco realistas a este estrés: no haga promesas que no puede cumplir.

A continuación nos centraremos en las diferentes estrategias específicas que se pueden utilizar frente a los problemas más comunes:



Fig. 2. En ocasiones parecen incapaces de "leer" las diversas situaciones sociales.

2.1. Dificultad para modular las emociones

Algunos ejemplos de esta dificultad son: Extrema excitación cuando se siente feliz, lloqueos como respuesta a pequeños problemas, rabietas en situaciones donde la reacción normal sería una frustración leve.

Las estrategias deberán centrarse en ayudar a que el niño desarrolle paulatinamente un control interno eficaz que module sus emociones, al tiempo que se busca una adaptación del entorno para disminuir situaciones de aflicción o frustración.

El procedimiento a seguir incluye las siguientes pautas:

- Anticiparse a la llegada de la frustración, ayudando al niño para que salga por sí mismo de la situación y dirigir su atención a una actividad distinta antes de que la frustración aumente.
- Alábele y muestre una atención positiva cuando el niño se esfuerce en mantener su autocontrol.
- Una vez que se ha producido la rabieta, deje pasar algún tiempo para que recupere un poco de control. Mientras se encuentre en pleno ataque de ira será inútil tratar de razonar con él.
- Disminuya al máximo los cambios de última hora en sus horarios, planes y demás rutinas.

2.2. Dificultad ante las transiciones y los cambios repentinos

El niño con SPW puede reaccionar con una rabieta ante una repentina modificación de su rutina, especialmente si se trata de actividades relacionadas con la comida (la hora del almuerzo, de la merienda...). Puede disgustarse tanto si el cambio afecta a alguna actividad que generalmente le agrada hacer como si se trata de eliminar alguna actividad que usualmente le desagrada. Parece ser que para ellos lo estresante es ajustarse al cambio en sí.

Centraremos nuestros esfuerzos en ofrecerle horarios predecibles, con advertencias específicas que anuncien o señalen las transiciones durante el día (p.e., usando una campana). En caso de que el cambio sea ineludible, ofrézcale amplias explicaciones y aclaraciones acerca del porqué.

— Pautas de actuación:

- Para los niños en edad preescolar, es útil el uso de calendarios de pared con grandes cuadros en los que se han de marcar los sucesos especiales. Asimismo, las rutinas diarias podrían reflejarse en una gráfica bien visible.
- En niños algo mayores, el uso de relojes y de una agenda o libreta de anotaciones puede ayudar.
- Evalúe si hay algo que pueda transmitir al niño la sensación de pérdida de control.
- Rentabilice la predisposición del niño a seguir una rutina inalterable. Estos niños pueden cooperar de buen grado en tareas poco apetecibles siempre que éstas hayan sido establecidas de antemano en las rutinas diarias (p.e., ayudar en las tareas de la casa, hacer ejercicio, etc.).

2.3. Perseverancia

Consiste en preguntar lo mismo una y otra vez, incluso después de haberle sido contestada la pregunta; jugar horas y horas con el mismo juguete (p.e. armando y desarmando el mismo puzzle) o hablar del mismo asunto una y otra vez.

En primer lugar, evalúe si una determinada conducta tiene alguna función autorrelajante para el niño (p.e., balancearse cuando se encuentra ansioso) y si esto puede ser útil para manifestar su estrés, o si es eficaz para prevenir estallidos de frustración mucho peores. Intervenga solamente si observa situaciones que son negativas para el propio niño, profesores o compañeros.

— Pautas de actuación:

- Si es posible, ignórelo.
- Cuando empiece a hacer preguntas respóndale debidamente y asegúrese de que el niño ha entendido la información que le acaba de ofrecer, haciendo al niño la misma

pregunta. Luego ignore las repeticiones posteriores, a la vez que le plantea realizar otra actividad o cambiar de tema.

- Evite discutir, ya que esto sólo aumentará su persistencia.
- Escriba las respuestas, y sugiera al niño que escriba también las preguntas.
- Si ve que el niño juega obstinadamente con el mismo juguete durante demasiado tiempo (p.e. haciendo pequeños círculos hasta llenar páginas enteras), valore si esto le sirve al niño para algo en concreto. Con frecuencia se trata de actividades tranquilas que relajan al niño y le ayudan a encarar el estrés. Pero si esta actividad es molesta para otras personas o le está quitando demasiado tiempo para otras actividades más constructivas, trate de limitar dicha actividad a ciertas horas/lugares. Hay que actuar con prudencia, ya que eliminar este tipo de actividades de una sola vez podría ser causa de problemas conductuales más graves.
- Enséñele cómo realizar actividades más productivas y creativas. Por ejemplo, si a un niño le gusta vaciar y llenar una caja de mondadientes, quizá podría disfrutar también aprendiendo a construir estructuras con los palillos, haciendo figuras con ellos o inventando juegos.
- *El contenido* de estas verbalizaciones no es el problema mayor. Ningún razonamiento ni réplica con argumentos lógicos tienen el menor impacto; por lo tanto debería evitarse quedar atrapado ya sea discutiendo o dándole explicaciones. Necesariamente tiene que establecerse una estrategia terminante, diciendo algo parecido a: "Esta discusión ha terminado, si necesitas seguir pensando más sobre esto, por favor vete a tu habitación hasta que estés preparado para hablar de otra cosa". Si se trata de una persona mayor cuya participación es necesaria para tomar alguna decisión, puede detenerse estableciendo un tiempo límite y definiendo las opciones que tiene para elegir dentro de ciertos límites: "Tienes cinco minutos más ahora, o si lo prefieres podemos discutirlo después del almuerzo durante otros cinco minutos". Asegúrese de indicarle la hora del comienzo de la discusión y la hora que será cinco minutos después, antes de detener la discusión. Si fuera necesario, abandone la habitación.

2.4. Somnolencia y dificultad para mantener la atención

Algunos ejemplos de este problema son parecer somnoliento la mayor parte del tiempo, dormirse en situaciones/horas de poca estimulación, como al escuchar una larga historia o al mirar la televisión, o en el trayecto del autobús.

Por el contrario, hay algunos niños con SPW que son hiperactivos.

Es importante entender y aceptar que existen límites para cambiar estas características. Cambiar el entorno es básico, pero hay que aceptar algunas dificultades de la atención simplemente como tales.

— Pautas de actuación:

- Alterne las tareas de alto nivel de actividad con las de bajo nivel.

- Utilice materiales altamente motivadores.
- Coloque el pupitre del niño cerca de la pizarra y de la mesa del profesor.
- La hiperactividad puede tratarse a través de enfoques estructurados de control conductual positivo, y con medicación específica en los peores casos.

2.5. Hambre intensa con comportamiento conflictivo por tratar de conseguir comida

La mayoría de los niños con SPW sienten un hambre muy intensa durante la mayor parte del tiempo. Esta fuerte compulsión por comer *tiene una base biológica* que está fuera de su capacidad de autocontrol. Así, estos niños llegan a robar la comida de las mochilas de otros niños o de las bandejas y casilleros de sus compañeros de clase. Pueden llegar a robar dinero para comprar comida, cambiar sus pertenencias por algo para comer e incluso, en algunos casos, comer sustancias incomedibles (de la basura, comida para perros, etc.). Probablemente para ellos es imposible mantener algún control sobre su apetito, como lo es para cualquiera poder evitar un estornudo. No parece haber relación alguna entre el coeficiente intelectual individual de un niño y su dificultad conductual para la comida. Así, aunque parezca posible “razonar” con un niño brillante acerca de su comportamiento a este respecto, la intensidad de su apetito es tan grande para algunos de ellos que esta compulsión sobrepasa su capacidad de raciocinio.

La única estrategia realista consiste en limitar la accesibilidad y asumir la posibilidad de que intenten robar comida. Refuerce positivamente al niño cuando haya demostrado algún autocontrol en este aspecto.

— Pautas de actuación:

- Hable con los padres del niño sobre cómo manejar este asunto en casa.
- Limite la visibilidad y la accesibilidad:
 - Mantenga todas las comidas lejos del aula (siempre en sitios cerrados con llave, y no en las carpetas ni en los pupitres).
 - Coloque las meriendas en sitios altos o inaccesibles.
 - Durante la hora del refrigerio, en vez de colocar la comida en el centro para que todos se sirvan, es mejor darle una cantidad exacta a cada niño. Asegúrese de que él recibe su ración.
 - Cuando los niños hayan terminado, asegúrese de que recojan lo que no han comido, que no quede ningún resto al alcance.
- Haga compatibles las actividades y los horarios para reducir posibles frustraciones:
 - Cuando haya terminado, permita al niño abandonar la mesa antes que sus compañeros, ya que es difícil para él ver como comen los demás.

- Permítale llevar algún juguete o algo que lo mantenga ocupado cuando sus compañeros todavía estén comiendo. Mientras haya comida a la vista, la vigilancia es indispensable para evitar incidentes.
- Alábelo siempre que sea capaz de no coger comida.
- Si el niño acaba por robar comida o dinero para conseguirla, lo más eficaz es enfocar el suceso de una manera realista.
- No avergonzarle ni tratar estos incidentes como transgresiones morales. Se trata de ayudar al niño ante su pérdida de control, así como procurar que sus compañeros entiendan por qué un niño con SPW actúa de esta forma.

3. ENTRENAMIENTO DE HABILIDADES SOCIALES

Muchas de estas personas evidencian dificultades con las relaciones interpersonales verbales y no verbales; con frecuencia, parecen incapaces de “leer” y de reaccionar adecuadamente a diversas situaciones sociales. Dado que muchos déficits de destrezas sociales están causados por una carencia de información social básica —ej: todos los números impares de las casas están al mismo lado de la calle, los repartos de correos se hacen una vez al día, cuando no sabes qué cubierto usar con una comida espera a que otros empiecen y usa el mismo que el resto—, hay que aprovechar todas las oportunidades para ofrecerle este tipo de información. El desarrollar con el afectado un “sistema de señales” al que recurrir en situaciones sociales puede ayudar a que éste vaya adaptando su comportamiento, ayudándole a contener comportamientos problemáticos sin causar vergüenza ni conflictos.

Componentes básicos de la interacción social como el contacto visual o mantener la distancia personal apropiada, saber escuchar o esperar el turno para hablar, o incluso el sencillo proceso de estrechar la mano, con frecuencia no forman parte de su repertorio social.

Puede ser necesaria una enseñanza explícita para ayudarles a reconocer y expresar sus sentimientos en distintas situaciones, así como a ponerse en el lugar del otro y ser comprensivo y tolerante.

Tras una serie de análisis, Mitchell revelaba en estos pacientes una facilidad limitada para la conversación, y detectaba que los problemas principales radicaban en la espera del turno y en aprender a escuchar. No obstante, los comportamientos indeseados seguían siendo mayoritariamente los estallidos emocionales, la argumentación excesiva y el no quejarse.

Las mayores dificultades aparecen con la escasa capacidad para expresar molestias, la presencia de irritabilidad y el rechazo a actuar debidamente. En la comunicación no verbal la situación más problemática se deriva de la incapacidad de mantener una distancia social adecuada.

De cualquier modo, habrá que observar a cada individuo en una amplia variedad de situaciones sociales (ej: en clase, reuniones de scouts, el parque, juegos con los hermanos), para evaluar las habilidades que posee en diferentes momentos.

Las actividades pedagógicas más eficaces han resultado ser el juego de roles y el de imitación, seguidos por otros juegos, el adiestramiento y relajación.

4. PSICOFÁRMACOS

El uso de medicamentos en personas con SPW ha tenido resultados tanto positivos como negativos. El tratamiento farmacológico ha resultado ser, en casos puntuales, "milagro", pero hasta la fecha no hay ninguna medicación disponible que elimine por completo las dificultades de comportamiento, aunque el hecho de que desaparezcan algunos síntomas en ocasiones permite que se presenten otros comportamientos más apropiados.

Como se ha dicho anteriormente, la inestabilidad conductual es una consecuencia directa de la presencia del síndrome y no una manifestación de un manejo inadecuado. Estas personas no desarrollan de modo natural conductas y respuestas emocionales compensatorias para afrontar los problemas, dificultando su adaptación psicosocial.

A pesar de que algunas de las personas afectadas por el síndrome pueden tener dificultades psiquiátricas, la gran mayoría de ellos no las tienen. No obstante, parece muy extendido el uso inadecuado de fármacos para controlar el comportamiento en lugar de utilizar estrategias conductuales para mejorar la adaptación. Con relativa frecuencia, la medicación es utilizada como único tratamiento para controlar la conducta problemática.

Greenswag y Whitmann (1992) recopilaron datos referentes al uso de las medicaciones como herramientas para controlar la conducta. Concluyeron que muy pocos medicamentos tenían algún efecto eficaz, y que aquellos que lo tenían eran demasiado tóxicos, y ocasionaban en breve tiempo que las personas medicadas fueran incapaces de funcionar.

Estas doctoras destacaron tres medicamentos como los más útiles. En orden descendente de supresión cognitiva eran: Haloperidol, Meleril y Prozac. Actualmente también se está utilizando una segunda generación de la familia del Prozac (Paroxetina y Sertralina).

El estudio destaca que, generalmente, se administra Haloperidol o Meleril hasta estabilizar las conductas y el humor, y a continuación se procede a un cambio de medicación, optando la mayoría por el Prozac. En la mayoría de los casos este tratamiento es eficaz para reducir la irritabilidad, y suele aliviar la obstinación. Parece existir mayor control, una especie de calma apacible, en situaciones que antes hubieran desembocado en rabietas, y con ella los individuos parecen incluso más razonables y proclives a ser controlados durante un periodo más largo.

Es importante señalar que los informes iniciales acerca del Prozac fueron muy positivos, pero dichos efectos parecían disiparse al cabo de tres semanas. La impresión era que las

conductas inadecuadas reaparecían. Esta creencia llevó a la decisión de aumentar la dosis, lo que provocó un daño mayor. Registros posteriores indicaron que si bien al comienzo la dosis inicial era la apropiada, con el tiempo se llegaba a niveles tóxicos que aumentaban la irritabilidad y la agitación. En la mayoría de los casos fue oportuno reducir la dosis, debiendo ajustarse a cada paciente específico. Deben tenerse en cuenta estos hallazgos cuando se considere el uso de esta droga, a fin de calcular la dosis. Por otra parte, de su consumo pueden surgir otras conductas socialmente inapropiadas, como pequeñas manías, inestabilidad en la postura, necesidad de tener las manos ocupadas... Es importante llevar a cabo diversos controles, en los que se incluirá la evaluación de la función hepática, y en caso de producirse toxicidad, ésta deberá ser controlada.

5. BIBLIOGRAFÍA

- BARTOLUCCI, G. y YOUNGER, J. (1994): "Tentative classification of neuropsychiatric disturbances in Prader-Willi syndrome", *Journal of Intellectual Disability Research* 38(pt6): 621-9.
- BORGHGRAEF, M., FRYNS, J.P. y BERGHE, V.D. (1990): "Psychological profile and behavioral characteristics, in 12 patients with Prader-Willi syndrome", *Genetic Counseling*: 38 141-150.
- BOYLE, I.R. (1994): "Psychiatric medication and Prader-Willi syndrome: Notes from the frontiers", *Prader-Willi Perspectives*, 2(2): 4.
- CASSIDY, S.B. (1984): *Prader-Willi syndrome. Current Problems in Pediatrics*. Chicago Yearbook Medical Publishers 14:1-55.
- CLARKE, D.J. (1993): "Prader-Willi syndrome and psychoses", *British Journal of Psychiatry* 163: 680-684.
- CLARKE, D.J. y WEBB, T. (1995): "Prader-Willi syndrome and psychotic symptoms: Report of a further case", *Irish Journal of Psychological Medicine* 12(1): 27-9.
- CLARKE, D.J., BOER, H., CHUNG, M.C., STURMEY, P., WEBB, T. (1996): "Maladaptive behavior in Prader-Willi syndrome in adult life", *Journal of Intellectual Disability Research* 40(2): 159-165.
- CURFS, L.M.G. (1992): "Psychological profile and behavioral characteristics in the Prader-Willi syndrome", en S.B. Cassidy (ed.), *Prader-Willi syndrome and Other Chromosome 15q Deletion Disorders*, New York: Springer-Verlag (211-221).
- DOWNNEY, D., KNUTSON, C. (1995): "Speech and language Issues", en *Management of Prader-Willi Syndrome* (2nd ed.) Greenswag, L.R., Alexander, R.C., eds. New York: Springer-Verlag 142-155.
- DYKENS, E., HODAPP, R, WALSH, K. y NASH, L. (1992a): "Profiles correlates and trajectories of Intelligence in Prader-Willi syndrome", *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry* 31(6): 1125-1130.

- DYKENS, E., HODAPP, R., WALSH, K. y NASH, L. (1992b): "Adaptive and maladaptive behavior in Prader-Willi syndrome", *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry* 31(6): 1131-1136.
- DYKENS, E.M. y CASSIDY, S.B. (1995): "Correlates of maladaptive behavior in children and adults with Prader-Willi syndrome", *American Journal of Medical Genetics* 60(6): 546-9.
- DYKENS, E.M., LECKMAN, J.F. y CASSIDY, S.B. (1996): "Obsessions and compulsions in Prader-Willi syndrome", *Journal of Child Psychology and Psychiatry* 37: 995-1002.
- FRYNS, J.P. (1991): "Strengths and weaknesses in the cognitive profile of youngsters with Prader-Willi syndrome", *Clinical Genetics* 40(6): 430-434.
- GABEL, S., TARTER, R.E., GAVALER, J., GOLDEN, W.L., HEGEDUS, A.M. y MAIER, B. (1986): "Neuropsychological capacity of Prader-Willi children: General and specific aspects of impairment", *Applied Research In Mental Retardation* 7: 459-466.
- GREENSWAG, L.R. (1985): *Sexuality for people with Prader-Willi syndrome: Is ignorance bliss?* Proceedings of National Conference of Prader-Willi Syndrome Association, Windsor Locks, CT.
- GREENSWAG, L.R. and ALEXANDER, R.C. eds.: *Management of Prader-Willi Syndrome* (2.^a ed). Springer Verlag.
- GREENSWAG, L.R., SINGER, S., CONDON, N., BUSH, H., OMROD, S., MULLIGAN, M., SHAW, P. (1995): "Residential options for individuals with Prader-Willi syndrome", en *Management of Prader-Willi Syndrome* (2nd ed), Greenswag L.R., y Alexander R.C., eds., New York, Springer-Verlag 214-247.
- HALL, J. (1975): "Sexuality and the mentally retarded", en R. Green (Ed), *Human sexuality: A Health practitioner's text*. Baltimore MD: Williams y Wilkins (181-195).
- HELLINGS, J.A. y WARNOCK, J.K. (1994): "Self-injurious behavior and serotonin in Prader-Willi syndrome", *Psychopharmacology Bulletin* 30: 245-250.
- HODAPP, R.M., DYKENS, E.M. y MASINO, L. (1997): "Stress and support in families of persons with Prader-Willi syndrome", *Journal of Autism and Developmental Disorders* 27: 11-24.
- HOLM, V.A., CASSIDY, S.B., BUTLER, M.G., HANCHETT, J.M., GREENSWAG, L.R., WHITMAN, B.Y. y GREENBERG, F. (1993): "Prader-Willi syndrome", Consensus diagnostic criteria. *Pediatrics* 91: 398-402.
- HOLM, V.A., SULZBACHER, S.J. y PIPES, P.L. (eds.): *The Prader-Willi syndrome*. Baltimore: University Park Press (45-53).
- KLEPPE, S.A., KATAYAMA, K.M., SHIPLEY, K.G. y FOUSHEE, D.R. (1990): "The speech and language characteristics of children with Prader-Willi syndrome", *Journal of Speech and Hearing Disorders*, 55: 300-309.

- LEVINE, K., WHARTON, R. y FRAGALA, M. (1993): "Educational considerations for children with Prader-Willi syndrome and their families", *Prader-Willi Perspectives*, 1(3): 3-9.
- LUPI, M.H. (1988): "Education of the child with Prader-Willi syndrome", en Greenswag L.R. y Alexander R.C. (eds.), *Management of Prader-Willi syndrome*. New York: Springer-Verlag (113-123).
- MARSHALL, B.D. JR, WALLACE, C.J., ELDER, J., BURKE, K., OLIVER, T. y BLACKMAN, R. (1981): "A behavioral approach to the treatment of Prader-Willi syndrome", en V.A. Holm, S.J. Sulzbacher y P.L. Pipes (eds.), *The Prader-Willi syndrome*. Baltimore: University Park Press (185-199).
- MITCHELL, W. (1988): "Social skills training for Prader-Willi Syndrome", en Greenswag L.R., y Alexander R.C., (ed.), *Management of Prader-Willi Syndrome* (165-170), New York: Springer-Verlag.
- MUNSON-DAVIS, J.A. (1988): "Speech and language development", en Greenswag L.R. y Alexander R.C. (eds.), *Management of Prader-Willi syndrome*, New York: Springer-Verlag (124-133).
- SAPORITO, A.M. (1995): "Vocational concepts in Prader-Willi syndrome", en *Management of Prader-Willi Syndrome* (2a). Greenswag L.R., Alexander, R.C., eds., New York Springer-Verlag, 248-264.
- TAYLOR, R.L. (1988): "Cognitive and behavioral characteristics", en M.L. Caldwell y R.L. Taylor (eds.), *Prader-Willi syndrome: selected research and management issues*. New York: Springer-Verlag (29-42).
- WHITMAN, B. y ACCARDO, P. (1987): "Emotional symptoms in Prader-Willi syndrome adolescents", *American Journal of Medical Genetics* 28: 897-905.
- WHITMAN, B. y GREENSWAG, L. (1995): "Psychological and behavioral management", en *Management of Prader-Willi Syndrome* (2nd ed.). Greenswag, L.R., Alexander, R.C., eds., New York: Springer-Verlag, pp 125-141.
- WOLFF, O. (1987): "Prader-Willi syndrome, psychiatric aspects", *Journal of the Royal Society of Medicine* 80: 718-720.

Capítulo X

COMUNICACIÓN, LENGUAJE Y HABLA EN EL SPW

DAVID GONZÁLEZ MUÑOZ

El niño/a afectado por el Síndrome de Prader-Willi presenta una serie de rasgos diferenciales en las habilidades de comunicación, lenguaje y habla respecto a los patrones medios de la población. Estos rasgos se manifiestan en distintas variables y en todas las etapas de adquisición y desarrollo.

Aunque en una valoración global de la problemática del niño/a afectado por el SPW, el lenguaje pueda parecer como uno de los aspectos más desarrollados, en todos los casos es necesaria la intervención logopédica.

1. ETIOLOGÍA DE LAS DISCAPACIDADES DEL HABLA Y EL LENGUAJE

Las causas de esta problemática lingüística son varias y entre ellas conviene destacar las siguientes:

— *La discapacidad cognitiva (de ligera a moderada)* guarda una estrecha relación con el grado de eficiencia y el pronóstico evolutivo en el área de lenguaje aunque no existe una correlación causal entre CI y competencia lingüística.

Retraso mental	CI	Implicaciones
Ligero	70-80	Instruible
Moderado	50-70	Educable/Instruible
Severo	25-50	Dependiente/Educable
Profundo	0-25	Dependiente

— *Disfunciones de áreas cerebrales* relacionadas con el lenguaje, causadas por la anomalía genética. Concretamente, la respuesta auditora cerebral tiene una latencia más corta (Akefeldt, Akefeldt y Gillberg, 1997). Se ha planteado la hipótesis de que estos mecanismos puedan retrasar el desarrollo del lenguaje. Latencias más cortas han sido encontradas en el síndrome de Down, autismo y dislexia.

— *Hipotonía generalizada* que afecta a los órganos implicados en la producción del lenguaje disminuyendo la capacidad de secuenciar los movimientos necesarios para el habla.

— *Características anatómicas* tales como una boca con estrecha abertura, micrognatia (tamaño reducido del maxilar inferior), inadecuado movimiento de cierre velofaríngeal, crecimiento alterado de la laringe, así como dificultades respiratorias que producen un menor apoyo pulmonar durante la respiración.

2. CARACTERÍSTICAS DEL HABLA Y EL LENGUAJE EN EL SPW

2.1. Aspectos fonológicos

Los niños/as afectados por el SPW presentan, por lo general, un retraso de ligero a moderado en las habilidades fonológicas.

Este retraso en el desarrollo fonológico es más patente en los parámetros temporales que en los estructurales, es decir, el patrón de desarrollo es el mismo que en la población normal pero más lento. Las primeras palabras aparecen en torno a los dos años y medio y la producción verbal significativa a menudo es escasa antes de los cuatro años.

Los sujetos con SPW suelen tener dificultades en la realización de movimientos fonarticulatorios que se requieren para una buena articulación. Estudios realizados por Branson (1981), Munson-Davies (1988) y Kleppe y col. (1990) reportan información sobre debilidad muscular, con especiales dificultades en la elevación de la punta de la lengua.

El nivel general de articulación ha sido descrito como inferior al nivel intelectual y suele ser ligeramente deficiente respecto al nivel normal de desarrollo aunque el rango es amplio; de sujetos con un nivel aceptable o con algunas dislalias a otros cuyo habla es ininteligible. Los errores más comúnmente observados son distorsiones, omisiones, simplificaciones de fonemas y dificultades en la secuenciación de sílabas. Debido a la dificultad para elevar la punta de la lengua, pueden tener especial dificultad en la articulación de sífonos con el fonema / l / (véase: plato, clavo, etc.).

Las características más comunes de la voz son la tendencia a la hipernasalidad (causada por la hipotonía y la alteración de la función motora oral) y el tono de voz habitualmente alto (producido por el alargamiento para compensar la hipotonía de los músculos de la laringe). Se cree que estas cualidades de la voz tienden a ser más pronunciadas a partir de los nueve años de edad (A. Akefeldt, B. Akefeldt y Gillberg, 1997). Esta sintomatología es característica de la disartria flácida (ver tabla 1).

Las alteraciones de la fluidez no parecen ser muy frecuentes y en su caso son episódicas y debidas a limitaciones del lenguaje relacionadas con el nivel cognitivo.

TABLA 1
CARACTERÍSTICAS DE LA DISARTRIA FLÁCIDA (PEÑA-CASANOVA, 1994)

Sistema afectado	Hallazgos exploratorios	Semiología característica	Funciones alteradas
Motoneurona inferior	Reducción de reflejos de estiramiento muscular	Hipernasalidad	Incompetencia fonatoria, en la resonancia y prosodicofonatoria
	Atrofia muscular	Tono monótono	
	Debilidad muscular	Inspiración audible	
	Hipotonía		

El nivel general de expresión oral es inferior, en todos los casos al nivel de comprensión (Branson, 1981) y vendrá determinado principalmente por la influencia de los factores individuales (nivel intelectual, grado de hipotonía y afectación de los órganos implicados en el habla), así como por factores ambientales (estimulación familiar y profesional, relación con otros niños, etc.) (ver tabla 2).

TABLA 2
CRITERIOS Y NIVELES DE ARTICULACIÓN (A.M.A., 1993)

Clase	Audibilidad	Inteligibilidad	Funcionalidad
I	Puede producir el habla con una intensidad suficiente para la mayoría de las necesidades comunicativas de cada día, aunque a veces le puede exigir cierto esfuerzo y ocasionalmente puede superar la capacidad del sujeto.	Puede realizar la mayoría de los actos articulatorios necesarios en la comunicación oral de cada día, aunque los oyentes pueden pedir ocasionalmente al hablante que repita y el sujeto puede encontrar dificultad o imposibilidad para producir algunas unidades fonéticas.	Puede enfrentarse con la mayoría de las exigencias de articulación y fonación para la comunicación de cada día con la velocidad y facilidad adecuadas, aunque ocasionalmente el sujeto puede dudar o hablar lentamente.
II	Puede producir el habla con una intensidad suficiente para muchas de las necesidades comunicativas de cada día; normalmente se le oye en condiciones normales; sin embargo, puede tener dificultad en automóviles, autobuses, trenes, estaciones, restaurantes, etc.	Puede realizar muchos de los actos articulatorios necesarios en la comunicación oral de cada día. Puede decir su nombre, dirección, etc., y ser entendido por un extraño pero puede tener numerosas imprecisiones; algunas veces parece tener dificultades articulatorias.	Puede enfrentarse con muchas de las exigencias de articulación y fonación para la comunicación de cada día con velocidad y facilidad adecuadas, pero algunas veces impresiona de dificultad y el habla puede ser discontinua, interrumpida, dubitativa o lenta.

TABLA 2 (Continuación)
CRITERIOS Y NIVELES DE ARTICULACIÓN (A.M.A., 1993)

Clase	Audibilidad	Inteligibilidad	Funcionalidad
III	Puede producir el habla con una intensidad suficiente para algunas de las necesidades comunicativas de cada día, tales como una conversación cercana; sin embargo tiene considerables dificultades en las situaciones de ruido citadas arriba; la voz se cansa rápidamente y tiende a hacerse inaudible a los pocos segundos.	Puede realizar alguno de los actos articulatorios necesarios en la comunicación oral de cada día; puede normalmente conversar con la familia y amigos; sin embargo, los extraños pueden encontrar dificultades para entenderle y pueden pedirle a menudo que repita.	Puede enfrentarse con alguna de las exigencias de articulación y fonación para la comunicación de cada día con velocidad y facilidad adecuadas, pero a menudo puede mantener emisiones continuas de habla sólo por cortos períodos de tiempo; puede dar la impresión de que se fatiga rápidamente.
IV	Puede producir el habla con una intensidad suficiente para pocas de las necesidades comunicativas de cada día; apenas puede ser oído por un oyente cercano o por teléfono, quizá puede llegar a producir un susurro audible, pero no tiene voz sonora.	Puede realizar pocos de los actos articulatorios necesarios para la comunicación oral de cada día; puede producir algunas unidades fonéticas; puede conseguir aproximaciones para alguna palabra, como nombres de miembros de la propia familia; sin embargo es ininteligible fuera de contexto.	Puede enfrentarse con pocas de las exigencias de articulación y fonación para la comunicación de cada día con velocidad y facilidad adecuadas, tales como palabras aisladas o frases cortas, pero no puede mantener un flujo ininterrumpido de habla; el habla es laboriosa, la velocidad es de una lentitud no funcional.
V	No puede funcionar el habla con una intensidad suficiente para ninguna de las necesidades comunicativas de cada día.	No puede realizar ninguno de los actos articulatorios necesarios en la comunicación oral de cada día.	No puede enfrentarse con ninguna de las exigencias de articulación y fonación para la comunicación de cada día con velocidad y facilidad adecuadas.

2.2. Aspectos semánticos

Al igual que ocurre en el desarrollo fonológico, el desarrollo semántico en los niños/as afectados por el SPW procede de una manera semejante al de los niños normales, aunque más lentamente.

La pobreza de vocabulario es una característica común y, de nuevo, íntimamente relacionada con el grado de discapacidad cognitiva. Por lo general, tendrán dificultades para aprender conceptos en los que sea preciso integrar distintas informaciones. A esto, debemos añadir la negativa influencia de la hipotonía durante los primeros años de vida ya que limita los movimientos y el juego, y con ello el aprendizaje de conceptos básicos ("arriba"-."abajo", "cerca"-."lejos", etc.) y la construcción de un lenguaje interior, basado en la riqueza y significatividad de las experiencias vividas.

Es llamativo, en los niños/as con SPW, el uso de palabras poco comunes para su edad y nivel de desarrollo. Este hecho de utilizar un vocabulario "rebuscado" unido al carácter sociable, puede dar lugar a interpretaciones incorrectas sobre el verdadero nivel del sujeto que lo utiliza. Puede ocurrir que utilicen estas y otras pala-

bras de manera mecánica, en una situación concreta, pero no sepan el significado de las mismas.

Tal y como ocurre en otros trastornos que llevan asociada una discapacidad cognitiva, las dificultades de generalización de conceptos son muy comunes. El pensamiento concreto y la frecuente falta de experiencias así lo determinan. Pueden aprender conceptos pero les resulta muy difícil saber cuándo y cómo utilizarlos. Por lo general, no se generaliza o se aplica una regla única.

El desarrollo insuficiente del vocabulario y los bajos niveles de memoria a corto plazo y secuenciación temporal inciden en la dificultad de los afectados por el SPW para seguir instrucciones, órdenes y relatar experiencias recientemente vividas, así como para comprender y utilizar correctamente los tiempos verbales. Pueden no comprender lo que se les dice. Será necesario que se utilicen palabras apropiadas y estructurar mucho los pasos a seguir si queremos que el sujeto entienda lo que se le dice.

De todas formas, algunos niños/as pueden entenderse entre ellos porque usan más palabras de contenido que un niño con desarrollo normal (Kleppe, *et al.*, 1990).

Otras dificultades que se observan frecuentemente están relacionadas con la comprensión de deicticos y de oraciones negativas e interrogativas ya que exigen cierto nivel de abstracción y capacidad de ponerse en el lugar del interlocutor.

2.3. Aspectos morfosintácticos

Se pueden observar alteraciones tanto en la adquisición como en el uso de los morfemas gramaticales. Los estudios de Akefeldt, Akefeldt y Gillberg (1997), en consonancia con otros anteriores, ponen de manifiesto las dificultades de los niños/as con SPW con las variaciones de forma (concordancias, género y número, morfemas verbales, etc.).

Lo normal es que tengan mayores dificultades en las construcciones sintácticas que en las morfológicas. La capacidad de construir frases está limitada ya que exige creatividad y capacidad de organizar y combinar distintos elementos. La estructuración progresiva de la frase es más lenta de lo normal y las producciones verbales son, a menudo, incompletas e incorrectas. Suelen ser habituales las combinaciones de dos palabras hasta los cinco e incluso seis años de edad y, en todos los casos, las estructuras sintácticas utilizadas son simples predominando las construcciones formadas por sujeto-verbo-complemento.

Como ocurre en otros trastornos que llevan asociada una discapacidad cognitiva, es muy poco frecuente la utilización de nexos y de oraciones compuestas, especialmente en el caso de las coordinadas adversativas. Esta ausencia de construcciones sintácticas pueden compensarla con la utilización de frases hechas aun no comprendiendo del todo el significado de la estructura utilizada.

2.4. Aspectos pragmáticos

Los aspectos relacionados con el uso del lenguaje están condicionados por el propio nivel lingüístico del niño/a así como por el ambiente que le rodea y la cantidad y calidad de las interacciones verbales experimentadas.

Se pueden dar casos y situaciones de producción verbal continuada y sin sentido (verborrea) como casos de inhibición y desinterés comunicativo, provocados por la falta de comprensión experimentada en sucesivas ocasiones.

El carácter, por lo general sociable, de los niños/as con SPW, es un aspecto favorecedor del uso del lenguaje a pesar de las limitaciones articulatorias y sintácticas.

Muchos de los problemas descritos en los anteriores apartados están íntimamente relacionados con las dificultades para usar el lenguaje adquirido en distintas situaciones sociales. Dependiendo del nivel cognitivo y lingüístico y de la calidad de las interacciones verbales vividas, se pueden observar problemas relacionados con la proximidad física al hablar, el respeto de los turnos de palabra, la posición de escucha, etc.

El hecho de que haya dificultades en los intercambios verbales con otras personas puede ser un handicap en su desarrollo ya que los interlocutores tienden a usar un lenguaje más restrictivo de lo normal y a reducir el número de emisiones.

Conviene prestar especial atención al fenómeno de perseveración, o repetición continuada de una conducta lingüística más allá de lo considerado normal. Es frecuente en los sujetos con SPW el preguntar o hablar repetidamente de lo mismo. Aún sin saber si este fenómeno es un problema lingüístico (porque no ha comprendido, busca asegurar-se o no sabe continuar) o es un problema de comportamiento, es necesario que las personas implicadas conozcan estrategias que puedan poner en práctica cuando se presente.

Queda, pues, confirmado que los niños/as afectados por el SPW tienen más o menos afectadas sus habilidades conversacionales. También esta área debe ser incluida en los programas de tratamiento del lenguaje.

2.5. Lectoescritura

Salvo los casos de discapacidad cognitiva severa o profunda, todos los niños/as con SPW deberán enfrentarse al aprendizaje de la lectoescritura en los años escolares. El éxito del mismo dependerá en gran medida del nivel de expresión/comprensión oral alcanzado en los años precedentes así como del grado de afectación motora.

Por lo general, la decodificación lectora suele ser buena si bien la comprensión de lo leído es muy pobre debido a los bajos niveles mostrados en algunos de los procesos psicológicos que intervienen en la comprensión lectora: memoria inmediata y procesamiento secuencial. El resultado será el siguiente: niños/as que recuerdan muy poco de lo leído y con dificultades para referirlo en el orden correcto.

En cuanto a la escritura, debido al bajo tono muscular subyacente, la grafía es de mala calidad pudiendo llegar incluso a ser ininteligible (disgrafía). El ordenamiento de ideas es muy pobre en escritura espontánea y pueden, además, aparecer omisiones, sustituciones e inversiones de letras y sílabas. A pesar de las limitaciones existentes los niños/as con el SPW pueden usar la lectura y escritura de manera funcional y, en menor medida, como recurso de aprendizaje. No obstante, recomendamos la utilización de apoyos visuales durante el proceso de enseñanza.

3. INTERVENCIÓN

Teniendo en cuenta toda la problemática descrita con anterioridad, la intervención se hace necesaria en la totalidad de los casos, a pesar de las diferencias que pudieran existir entre unos sujetos y otros.

Podemos distinguir dos etapas si bien entre ellas debe existir total continuidad. Por un lado, desde el nacimiento hasta la incorporación a la escuela, los niños/as con SPW deben estar inscritos en programas de atención temprana con el fin de compensar las alteraciones presentes y las que puedan ir apareciendo a lo largo del desarrollo (ver tabla 3).

TABLA 3

IMPLICACIONES DE LA ATENCIÓN TEMPRANA (GALLARDO Y GALLEGO, 1995)

Necesidades	Implicaciones
Reconocimiento y detección precoces	Determinación de: <ul style="list-style-type: none"> • Daño • Anomalía funcional Contexto
Evaluación temprana	Valoración diagnóstica precoz
Intervención cooperativa temprana	<ol style="list-style-type: none"> 1. La educación preventiva 2. La educación especializada correctiva y compensadora 3. Procurar al niño/a una vida lo más normalizada posible
Asesoramiento temprano	Información exhaustiva y real de la familia

Durante la edad escolar los niños/as con SPW serán catalogados como a.c.n.e.e.s (alumnos con necesidades educativas especiales) al tener mayores dificultades que el resto de los niños de su edad para conseguir los aprendizajes propuestos. Las adaptaciones curriculares que se realicen en el área del lenguaje y la comunicación serán, por lo general, de carácter significativo y permanentes.

Como principios que deben guiar la intervención podemos mencionar los siguientes:

- Entrenar la espontaneidad, es decir, aprovechar al máximo el interés del niño/a por objetos, y situaciones para provocar la producción lingüística.
- Aprendizaje incidental: aprovechar cualquier situación para estimular el lenguaje.
- Asegurar la generalización de conceptos y expresiones aprendidas para ir superando la tendencia a la rigidez y el pensamiento concreto.

En la gran mayoría de los casos será necesario realizar un entrenamiento en ciertas habilidades a fin de poder llevar a cabo las distintas actividades de los programas de tratamiento. Estos requisitos previos a trabajar con los niños/as con SPW son principalmente tres: atención, imitación y seguimiento de instrucciones. Las aplicaciones del modelo conductual son muy utilizadas para la enseñanza de estos prerrequisitos.

En los programas de tratamiento propiamente lingüísticos será necesario prestar atención a las particularidades más comunes en el SPW aunque, como es obvio, la evaluación individualizada de cada caso será la que marque las pautas de intervención.

Es importante que se haga una valoración minuciosa del estado y funcionamiento de las estructuras implicadas en el habla (músculos participes en la respiración, laringe, paladar blando, lengua, labios y mandíbula) y de los procesos motores del mismo (respiración, fonación, resonancia, articulación y prosodia). La evaluación debe incluir tanto la valoración del habla como la anomalía neuromuscular subyacente (Peña-Casanova, 1994).

El entrenamiento respiratorio debe ocupar uno de los primeros lugares en la intervención con el fin de superar la superficialidad y rapidez que los niños/as con SPW manifiestan y conseguir un mayor apoyo pulmonar, es decir, que sean capaces de realizar inspiraciones profundas cuando lo necesiten. El tratamiento fisioterapéutico incluirá ejercicios que refuercen la musculatura del tronco y aumenten la capacidad de esfuerzo. Además de las orientaciones que se den en cada caso, los padres deben favorecer y fomentar la práctica de deportes. De esta forma, no sólo mejorarán los aspectos antes mencionados sino otros igualmente importantes tales como orientación espacial, lateralidad, vocabulario, aprendizaje y aceptación de normas, relación con iguales, etc. Del mismo modo y especialmente en los primeros años, la alimentación se verá favorecida habida cuenta de la relación existente entre respiración, succión y deglución.

Además de los ejercicios respiratorios es de suma importancia que el niño vaya desarrollando una conciencia sobre su propia respiración (Bustos, 1995).

La hipernasalidad es otro de los rasgos característicos y es fácilmente observable cuando el niño/a pronuncia sílabas o palabras con consonantes no nasales. Los ejercicios respiratorios vuelven a cobrar importancia y, en los casos en que su influencia sea determinante para los procesos del habla, se debe reforzar la musculatura velofaríngea mediante masajes en el paladar blando o mediante estimulación eléctrica del pilar anterior del mismo.

Otro aspecto característico es el elevado timbre de voz que por lo general manifiestan los niños/as con SPW y que puede resultar incómodo para el oyente. La valoración del mismo es muy subjetiva, de ahí la conveniencia de utilizar algún procedimiento que permita reducir la posible subjetividad del oyente o evaluador. La escala de Hirano, utilizada por la Unión Europea de Foniatras, evalúa los siguientes parámetros: grado de disfonía, aspereza de la voz, características del soplo, intensidad y esfuerzo vocal. El tratamiento fonoterapéutico incluirá masajes, presiones, estiramientos y ejercicios de respiración, verticalidad y postura que favorecerán el timbre de voz y otros aspectos de las emisiones vocálicas.

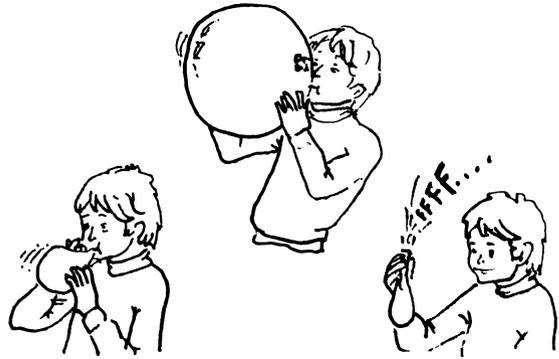


Fig. 1. Ejercicios de inflado y desinflado de globos para favorecer la respiración.

La articulación puede ser uno de los aspectos más favorecidos del lenguaje oral de los sujetos con el SPW si bien pueden encontrarse déficits en la amplitud de los movimientos, tal y como ocurre en los casos de hipotonía subyacente. El habla espontánea y la lectura, cuando sea posible, son los ámbitos en los cuales conviene centrar la evaluación. Los defectos en este ámbito son un criterio secundario para el diagnóstico del síndrome.

Conviene que las actividades que se realicen sean lo más parecido a un juego de manera que el niño/a esté motivado y desarrolle la capacidad de "aprender a aprender" (Gallardo y Gallego, 1995). Estas actividades deben ser en un principio propiamente articulatorias y en los casos que el resultado no sea satisfactorio se incluirán actividades que potencien la movilidad de labios, lengua, etc. Precisamente la dificultad para elevar la punta de la lengua puede plantear alguna dificultad en la adquisición del repertorio fonológico.

Los padres y personas cercanas al niño pueden contribuir al desarrollo del niño/a en este aspecto poniendo en práctica algunas sencillas recomendaciones que el logopeda o fonoterapeuta les facilite. Entre otras, podemos indicar la conveniencia de repetir correctamente lo que el niño ha pronunciado de manera incorrecta, evitar la tendencia a contestar en lugar del niño, no utilizar palabras incorrectas que el niño/a usa habitualmente ("chicha", "tate"), etc.

El desarrollo léxico y semántico puede presentar deficiencias, tal y como ocurre en otros casos que llevan asociada una discapacidad cognitiva. La evaluación en este ámbito debe ser minuciosa; es muy fácil que se sobrevalore el verdadero nivel debido al uso de palabras poco apropiadas a la edad que los niños/as con SPW utilizan. Para la intervención logopédica en este ámbito son recomendables los programas estructurados que

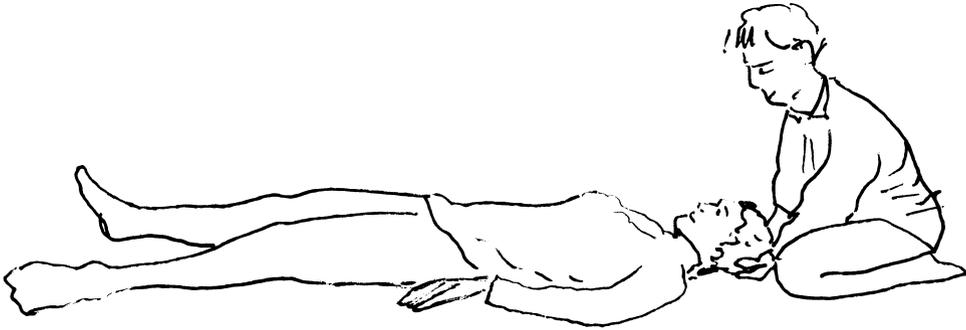


Fig. 2. Ejercicio para favorecer la emisión del fonema "m".

hay en el mercado. Estos programas incluyen actividades de percepción multisensorial que favorecen el aprendizaje significativo y la generalización de los logros conseguidos a otras situaciones de la vida del niño/a.

De forma paralela a la intervención en este ámbito, debe desarrollarse el entrenamiento en habilidades sintácticas a fin de que el sujeto amplíe las estructuras disponibles. Los programas existentes son muy útiles en estos casos y es conveniente utilizarlos, asegurando en todo momento que el niño/a capte la funcionalidad de su aprendizaje. Asimismo, los padres y personas cercanas pueden jugar un papel importante utilizando, en las relaciones diarias, las estructuras más apropiadas para cada etapa del entrenamiento.

El interés por comunicarse es uno de los aspectos pragmáticos que deben guiar toda intervención. Los niños/as afectados por el Síndrome de Prader-Willi muestran, por lo general, un carácter abierto y sociable, de ahí que fomentar el interés por el uso de la propia lengua no sea, por lo general, uno de los objetivos que haya que plantearse en un principio. Este hecho facilita la posterior intervención en los ámbitos semántico, sintáctico y articulatorio. No obstante, en el desarrollo pragmático hay deficiencias, principalmente asociadas a la discapacidad cognitiva, que pueden condicionar notablemente las relaciones sociales del sujeto. La perseverancia es frecuente y suele ser un motivo de preocupación en los padres. El conocimiento y puesta en práctica de las estrategias anteriormente citadas pueden ser la única posibilidad para remediar "in situ" el problema. Además de los fenómenos de perseveración, hay otros problemas, característicos del SPW, que inciden negativamente en el uso del lenguaje y que deben ser objeto de atención por parte de padres y especialistas: el no respetar los turnos en la conversación y las dificultades de procesamiento secuencial. Estas limitaciones pueden influir de manera muy negativa en la cantidad y calidad de las interacciones verbales y deben ser, igualmente, objeto de evaluación y tratamiento.

En los últimos años han cobrado especial interés dos líneas de trabajo que merecen ser atendidas por las implicaciones que pudieran tener en la intervención logopédica con sujetos discapacitados. Una de ellas es el desarrollo de habilidades meta-

lingüísticas en la infancia, al considerarse un factor favorecedor para aprendizajes posteriores. El estudio de la conciencia fonológica y sintáctica del niño/a y el análisis de la propia competencia lingüística parecen ser aspectos claves en el desarrollo del lenguaje.

En segundo lugar, el auge de las aplicaciones informáticas puede ser una fuente de ayuda importante por las ventajas que supone en cuanto a motivación, posibilidades de utilización e independencia respecto al centro de tratamiento y otras más concretas tales como sistematización de actividades, *feedback*, objetividad de los datos, etcétera.

Como mencionábamos con anterioridad, el aprendizaje de la lectoescritura es un objetivo para la mayoría los niños/as con SPW en edad escolar, si bien son pocas las posibilidades de que utilicen estas habilidades como recurso de aprendizaje. La baja comprensión de lo leído será el aspecto general sobre el que se debe centrar la intervención lectora y, de manera más concreta, el análisis secuencial y la memoria inmediata, al ser dos de los procesos psicológicos básicos que intervienen. Durante la evaluación deberían tenerse en cuenta los procesos mentales que tienen lugar durante la lectura. Para ello se pueden utilizar pruebas de índole cognitiva de manera complementaria a las que evalúan el producto comprensivo lector. Defior (1996) expone algunos programas de eficacia contrastada para el entrenamiento de la comprensión lectora, que incluyen la enseñanza de estrategias meta-cognitivas.

En cuanto a la escritura, el alumno/a con SPW puede presentar una disgrafía que se caracteriza por errores gramaticales de puntuación, pobre organización de párrafos, numerosos errores ortográficos y grafía deficitaria (DSM-IV). La mala calidad de la grafía puede ser el aspecto sobre el cual haya que centrar la intervención, debido a la negativa influencia de la hipotonía, si bien el nivel será bajo en otros aspectos habida cuenta de las limitaciones cognitivas y lingüísticas existentes. Vallés (1998) cita el método de reeducación de Portellano para la reeducación de la calidad de la grafía. Este método incluye actividades de relajación y reeducación de aspectos psicomotores, digito-manuales, grafomotrices, etc., que serán la base para una posterior intervención en las habilidades de planificación y redacción.

Por último, debemos indicar dos aspectos que deben ser tenidos en cuenta en la planificación de la intervención y en su posterior desarrollo. Por un lado, el carácter sociable de los niños/as con SPW no hace desaconsejable, a priori, el entrenamiento en compañía de otros niños; por otro, la problemática alimenticia implica la necesidad de no utilizar en ningún momento la comida como refuerzo durante las sesiones.

Futuras investigaciones tratarán de dar respuesta a los actuales interrogantes sobre el lenguaje en los afectados por el SPW. Por ejemplo, ¿qué factores explican la gran variabilidad en las destrezas del habla y el lenguaje?, ¿qué relación hay entre las dificultades del lenguaje y la anormalidad cromosómica?, ¿qué procedimientos terapéuticos son los más apropiados?

4. BIBLIOGRAFÍA

- AKEFELDT, AKEFELDT AND GILLBERT (1997): "Voz, habla y características del lenguaje en niños con el Síndrome de Prader-Willi", *Journal of Intellectual Disability Research*, 41.
- BRAUNER, A. Y F. (1989): "Trastornos del habla y del lenguaje en los deficientes mentales", en Launay, C.L. y Borel- Maissonny, S. (Eds.): *Trastornos del lenguaje, la palabra y la voz en el niño*. Barcelona, Masson.
- BUSTOS, I. (1995): *Tratamiento de los problemas de la voz*. Madrid, CEPE.
- DEFIOR, S. (1996): "Una clasificación de las tareas utilizadas en la evaluación de las habilidades fonológicas y algunas ideas para su mejora", *Infancia y Aprendizaje*.
- GALLARDO, J.R y GALLEGO, J.L. (1995): *Manual de logopedia escolar*. Málaga, Aljibe
- GOROSPE, J.M., GARRIDO, M., VERA, J. y MÁLAGA, J. (1997): *Valoración de la deficiencia y la discapacidad en los trastornos del lenguaje, el habla y la voz*. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales. IMSERSO.
- HOLM, *et al.* (1993): "Criterios para el diagnóstico del Síndrome de Prader-Willi", *Pediatrics* 91, 398.
- LEVINE, K. y WHARTON, R. (1993): *Children with Prader-Willi Syndrome: information for school staff*.
- PEÑA-CASANOVA, J. (1994): *Manual de logopedia*. Barcelona, Masson.
- VALLÉS, A. (1998): *Dificultades de aprendizaje e intervención psicopedagógica*. Promolibro. Valencia.

Capítulo XI

EDUCACIÓN

MARTA ALBERT GARCÍA

Psicóloga de la Asociación Española para el Síndrome de Prader-Willi

1. EL SISTEMA EDUCATIVO ACTUAL

En la última década se han producido importantes cambios conceptuales. La nueva definición de retraso mental como *“dificultad básica en el aprendizaje y ejecución en determinadas habilidades de la vida diaria”*, tiene claras implicaciones para las prácticas educativas. Al dejar de considerar la deficiencia como una enfermedad o defecto intrínseco del sujeto para considerarla como una incapacidad o debilidad que muestra una persona dentro de un contexto determinado que no ofrece respuesta a sus necesidades, también se ha reconceptualizado la respuesta educativa que se oferta. De los programas basados en un Diseño Curricular Especial se ha llegado a la elaboración de Adaptaciones Curriculares Individuales. Por ello, la Educación Especial y de Alumnos con Necesidades Educativas Especiales (A.C.N.E.E.) ya no se entiende como la educación de un tipo de personas, sino como el conjunto de recursos puestos a disposición del sistema educativo, que permiten la adecuación de la respuesta educativa a las necesidades particulares de cada alumno en el entorno menos restrictivo posible. La Educación Especial engloba a todos los alumnos con necesidades especiales, tanto en Colegios de Educación Especial como en Centros Ordinarios acogidos al Programa de Integración.

A partir del Real Decreto 696/1995, del 28 de abril, de Ordenación de la educación de los alumnos y alumnas con necesidades educativas especiales, está establecido que los alumnos y alumnas con necesidades educativas especiales —asociadas a sobredotación intelectual, a discapacidad psíquica, sensorial o motora— se escolaricen, con carácter general, en los centros y programas ordinarios. La *atención a la diversidad* constituye una de las principales aspiraciones de la educación básica obligatoria y uno de los principios generales que la LOGSE establece. Pretende que la intervención educativa se ajuste gradualmente a las diferencias individuales —en cuanto a valores, expectativas personales, autoconcepto, estilos de aprendizaje, intereses, motivaciones, capacidades, ritmos de aprendizaje, etc.— del alumnado. Las medidas de

TABLA 1

COMPARACIÓN ENTRE EL ANTIGUO MODELO BASADO EN LOS DÉFICITS Y EL NUEVO MODELO ENFOCADO A LAS NECESIDADES EDUCATIVAS ESPECIALES (N.E.E.)

Modelo de déficit	Modelo de N.E.E.
<ul style="list-style-type: none"> • Segregador de las diferencias individuales. • Centrado en el sujeto. Se centra en sus dificultades. Detecta déficits y busca su etiología. Evaluación diagnóstica. • Programa de desarrollo individual a partir de las dificultades ante el currículo. Referente Currículo especial. • Se lleva a cabo en aulas y centros de educación especial y fuera del contexto educativo. 	<ul style="list-style-type: none"> • Integrador de las diferencias. • Centrado en el alumno y su interacción con el medio escolar, familiar y sociocultural. Atiende a sus posibilidades educativas para contribuir a la satisfacción de sus N.E.E. Identifica necesidades educativas. Evaluación psicopedagógica. • Adaptaciones curriculares individuales a partir de sus posibilidades. Referente Currículo ordinario. • Se lleva a cabo en aulas ordinarias y aulas de apoyo, y excepcionalmente en aulas de centros específicos, pasando el mínimo tiempo fuera del grupo de referencia.

atención a la diversidad son medidas de individualización de la enseñanza que deben procurarse en una enseñanza adaptativa e incluyen: un currículo abierto y flexible, criterios de evaluación amplios y flexibles, una evaluación continua e integradora, la optatividad en la ESO, las adaptaciones, la permanencia de un año más en un ciclo y los Programas de Diversificación Curricular.

Los ciclos educativos a partir de la LOGSE son los siguientes:

AHORA (LOGSE)	ANTES (LEY DE 1970)
Educación Infantil (de 0 a 6 años)	
1.º ciclo. Ed. Infantil (0 a 3 años)	
2.º ciclo. Ed. Infantil (3 – 6 años)	Preescolar
Educación Básica Obligatoria (de 6 a 12 años)	Educación General Básica
1.º ciclo (6-8 años)	
1.º de Primaria (6-7)	1.º EGB
2.º de Primaria (7-8)	2.º EGB
2º Ciclo (de 8 a 10 años)	
3.º Ed. Primaria (8-9)	3.º EGB
4.º Ed. Primaria (9-10)	4.º EGB

AHORA (LOGSE)	ANTES (LEY DE 1970)
Educación Básica Obligatoria (de 6 a 12 años)	Educación General Básica
3. ^{er} Ciclo (de 10 a 12 años)	
5. ^o Ed. Primaria (10-11)	5. ^o EGB
6. ^o Ed. Primaria (11-12)	6. ^o EGB
Educación Secundaria Obligatoria (de 12 a 16 años)	
Primer Ciclo (de 12 a 14 años)	
1. ^o Ed. Secundaria (12-13)	7. ^o EGB
2. ^o Ed. Secundaria (13-14)	8. ^o EGB
Segundo Ciclo (de 14 a 16 años)	
3. ^o Ed. Secundaria (14-15)	1. ^o BUP ó 1. ^o FP I
4. ^o Ed. Secundaria (15-16)	2. ^o BUP ó 2. ^o FP I
	3. ^o BUP (17-18)
	1. ^o FP II de Ens. Esp
	Acceso FP I a FP II
Educ. Secundaria No Obligatoria (de 16 a 18 años)	
Bachillerato (1. ^o y 2. ^o)	COU
	2. ^o FP II de Ens. Esp
	1. ^o FP I de Rég. General.
FP (ciclos formativos de grado medio –duran de 1.000 a 2.000 horas)	
Programas de Garantía Social (1 ó 2 cursos)	

2. LA ESCOLARIZACIÓN DEL ALUMNO CON SPW

Aunque la tendencia sea a escolarizar a los alumnos/as con necesidades educativas especiales asociadas a discapacidad psíquica en los centros y programas ordinarios, existen varias alternativas para la escolarización de los niños con SPW. Decidir cuál es la mejor opción depende de las necesidades del niño y de los sistemas que cada centro sea capaz de ofrecer. Dado que las necesidades suelen variar con el tiempo, es conveniente realizar periódicamente revisiones del modelo escolar.

A partir de la convicción de que lo óptimo es que el niño construya su personalidad en un ambiente normalizado surge la Integración Escolar. Pero el que se haya optado por integración o por educación especial no debe ser impedimento para que se incorporen comprensión y apoyo al desarrollo educativo, emocional y social, procurando que las experiencias del educando sean lo más normales posibles, optimizando, así, su calidad de vida del niño.

Nuestro objetivo es ofrecer información médica, conductual y educativa básica, acerca del SPW y esbozar estrategias específicas que ayuden a que los niños alcancen un buen potencial educativo, y, cómo no, personal y social. Sólo cuando los educadores



Fig. 1. Todo el personal del colegio debe estar informado de las características del SPW.

comida. La mayoría de las personas con SPW sienten hambre continuamente. Esta fuerte compulsión por comer tiene una base biológica y *está fuera de su capacidad de razonamiento y autocontrol*. Probablemente para ellos es tan difícil mantener algún control sobre su apetito como lo es para cualquiera evitar un estornudo. Así, estos niños pueden robar la comida de otros niños o dinero para comprarla, cambiar sus pertenencias por algo de comer e incluso ingerir sustancias no comestibles (de papeleras, de la basura, congelados, comida para mascotas, etc.). Debemos limitar su accesibilidad a la comida, y afrontar de una manera realista los robos de comida al tiempo que reforzamos positivamente al niño cuando haya demostrado algún autocontrol. Otro rasgo físico asociado a este síndrome es el *bajo tono muscular* y poca capacidad para realizar tareas que requieren ejecución motora. Tienen *dificultad para mantener la atención* en tareas que no les resultan suficientemente motivantes ni estimulantes. Parecen *somnolientos* la mayor parte del tiempo, durmiéndose en situaciones con poca estimulación (situaciones monótonas como escuchar una lección larga, ver la televisión, el trayecto del autobús).

Todos estos rasgos afectan a su rendimiento escolar y a la percepción que de él tienen profesores y compañeros de clase. Conocer estas dificultades inherentes al síndrome y saber sobre ellas ayudará a los profesores a desarrollar al máximo las posibilidades del niño, a prevenir dificultades, y a evitar frustraciones por no conseguir eliminar algunos comportamientos problemáticos.

comprenden que cada niño es un individuo con necesidades y puntos fuertes especiales, dando de este modo una respuesta educativa ante la diversidad, podrán determinar qué cualidades contribuyen a obtener logros que ayuden —a padres y educadores— a encarar los retos asociados a la presencia del síndrome y a maximizar su funcionamiento, independencia y felicidad.

3. ASPECTOS MÉDICOS QUE AFECTAN AL PROCESO EDUCATIVO

Sea cual sea la opción elegida, tanto los educadores como el resto del personal de la escuela deben estar informados sobre las características médicas (alteraciones orgánicas) del SPW. Entre ellas destacan las dificultades de atención, el problema de apetito, la hipotonía y los problemas de conducta asociados al síndrome.

Los alumnos con SPW presentan *hambre intensa asociada a un comportamiento conflictivo por tratar de conseguir*

4. PATRONES DE APRENDIZAJE CARACTERÍSTICOS

Los alumnos con SPW son individuos y el profesor deberá aproximarse a la educación de cada uno en función de sus habilidades individuales. Sin embargo, resulta útil conocer las tendencias de los alumnos con SPW para ajustar los métodos de enseñanza en consecuencia. Existe una gran diversidad en el grado de dificultades de aprendizaje que presentan los afectados por el SPW. Aunque no existe un perfil cognitivo específico del síndrome generalmente muestran distintos niveles de destreza en función del área de aprendizaje.

Las áreas que suelen destacar como *puntos fuertes* en los alumnos con SPW —en relación con sus propias habilidades y no necesariamente respecto de los niños de su edad—, son varias.

- La *memoria a largo plazo*, por la que una vez que han aprendido la información, suelen ser muy buenos para retenerla.
- El *lenguaje receptivo*: entienden mejor de lo que se expresan, especialmente en la edad preescolar.
- *Facilidad para aprender visualmente*, siendo los materiales de base visual (vídeos, ilustraciones y fotografías) muy útiles para reforzar la enseñanza verbal. Además, este tipo de material suele ser motivador para ellos.
- *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 (depende sobre todo del CI).

Las áreas en las que presentan *mayores dificultades* son:

- El *lenguaje expresivo* (especialmente en preescolares). Generalmente existe un retraso debido a la hipotonía, y se requiere el apoyo de un logopeda. En la mayoría de los niños, el lenguaje expresivo “alcanza” a las otras áreas evolutivas entre los 5 y los 7 años. Son aquellos niños cuyas habilidades cognitivas van por delante de su lenguaje expresivo los que tienen mayores probabilidades de manifestar frustración en el aspecto comunicativo.
- También se observan déficits en el *procesamiento auditivo* y la *memoria auditiva a corto plazo*. Muchas personas con SPW tienen grandes dificultades para recordar cadenas de información (p.e., una serie de órdenes verbales). Para asegurar la retención de los nuevos aprendizajes deben repasarse los conocimientos. El déficit en memoria a corto plazo puede malinterpretarse y tachar al niño de “desobediente”. Siempre que sea posible deberán utilizarse apoyos visuales en la enseñanza.
- Tienen escasas *habilidades motoras tanto finas como gruesas*; relacionadas con la planificación motriz, el tono y la fuerza. Los niños que tienen dificultades en esta área pueden tenerlas también para escribir y dibujar. Todos los niños con SPW deberían ser evaluados por un fisioterapeuta para saber cuáles son sus necesidades, así como para perfeccionar el programa de ejercicios necesarios.

- Una preocupación muy generalizada es la dificultad que encuentran para *desarrollar amistades*: Aunque los afectados por el SPW tienden a ser sociables y extrovertidos, también pueden tener grandes dificultades para relacionarse con sus compañeros. Con el fin de evitar que se aislen debe incluirse en su currículo, como meta prioritaria y desde los primeros años escolares, el desarrollo de sus habilidades sociales.

5. PROBLEMAS MÁS COMUNES Y ESTRATEGIAS PARA EL AULA

Conocer las dificultades potenciales de los alumnos con SPW ayudará a los profesores a estructurar un entorno en que se minimicen los problemas y se desarrollen al máximo las posibilidades del niño.

La habilidad del estudiante con SPW para manipular el entorno es extraordinaria, sobre todo en comparación con lo que uno esperaría por su edad o CI. Esto es especialmente cierto cuando de lo que hablamos es de conseguir comida. La fuerte compulsión por comer está fuera de su capacidad de razonamiento y auto-control. Es esencial que se limite su accesibilidad a la comida y que todo el personal del centro esté informado de las necesidades dietéticas de estos alumnos. También ha de advertirse a los compañeros sobre la necesidad de que la persona con SPW lleve una dieta adecuada.

Como ya hemos señalado, los alumnos con SPW encuentran *dificultades para mantener la atención* en tareas que no les resultan suficientemente motivantes ni estimulantes. El alternar las actividades de alto nivel de actividad con las de bajo nivel y utilizar material lo más atractivo posible mejora considerablemente este problema. El hecho de que se duerman en clase puede ser también una señal de que lo que se está explicando está muy por encima de sus capacidades. Algunos niños, especialmente aquellos con sobrepeso, pueden tener apneas de sueño, lo cual les produce somnolencia y deteriora su comportamiento. Para paliar este problema puede resultar efectivo el facilitar que el alumno pueda echar una siesta de media hora después de comer. Los estudiantes con SPW cansados son invariablemente irritables, quejicas y tendentes a tener rabietas, con las repercusiones que esto tiene sobre el proceso de aprendizaje.

Es característico de estos alumnos tener *dificultades para adaptarse a los cambios*. Es importante estructurar una rutina diaria predecible, ya que estos niños tienden a expresar enfado y estrés en respuesta a las, aparentemente, menores alteraciones de las actividades planificadas. Suele resultar útil utilizar advertencias específicas que anuncien o señalen las transiciones durante el día (p.e., usando una campana, uso de calendarios de pared, reflejar las rutinas diarias en una gráfica bien visible, uso de relojes y de una agenda o libreta de anotaciones). En este sentido es aconsejable, de ser posible, ir anticipando los cambios futuros para prevenir o reducir estos comportamientos. *No haga nunca promesas que no pueda mantener.*

La mayoría de los afectados tienen grandes *dificultades para modular las emociones*, presentando gran excitación cuando se sienten felices, lloriqueos como res-

puesta a pequeños problemas o rabietas en situaciones donde la reacción normal sería cierta frustración. Debemos ayudar a que el niño desarrolle paulatinamente un control interno eficaz que module sus emociones, al tiempo que se busca una adaptación del entorno en que se anticipen las situaciones y cambios para disminuir posibles situaciones frustrantes. Frente a una rabieta, lo mejor es sacar al niño de la situación (*time out*), ignorando su conducta y evitando regañarlo o razonar con él. No intente razonar con el alumno durante una rabieta: lo único que conseguirá será empeorar las cosas. Durante los periodos de calma, estimule la exploración de sus sentimientos y emociones como una técnica para minimizar los ataques de ira asociados al síndrome.

Establezca con el resto del personal las medidas a tomar en caso de que se produzcan conductas inapropiadas, y atégase a ellas. El alumno debe saber qué se espera de él y las consecuencias de un comportamiento inadecuado (p.e., perder un privilegio). Generalmente responden muy bien a las recompensas por su buen comportamiento (estrellas...) que nunca deberán consistir en comida. Como todo el mundo, los alumnos con SPW rinden mejor si sus esfuerzos son reconocidos y alabados, y perseverarán en las tareas si éstas están bien motivadas.

Estas personas tienden a pensar de un modo muy rígido y ordenado. Asegúrese de que lo que dice es correcto y sin ambigüedades.

Otra de las conductas que desafía la paciencia de profesores y compañeros es su *perseverancia*. Este comportamiento se caracteriza por preguntar repetitivamente lo mismo y/o enfrascarse en juegos singulares (como cortar papeles o dibujar círculos). Debemos evaluar si la conducta tiene alguna función autorrelajante para el niño, o si esto puede ser útil para manifestar su estrés, y limitar dicha actividad a ciertas horas/lugares. Frente a la perseverancia verbal, una vez respondida su pregunta o comentario se debe ignorar la redundancia, cambiando de tema o devolviéndole la pregunta.

Estimule el desarrollo de habilidades sociales como no interrumpir conversaciones, mantener una distancia adecuada al hablar, respetar los turnos de palabra..., ya que estas habilidades suelen ser pobres en las personas con SPW.

6. LA EDUCACIÓN A TRAVÉS DE LAS ETAPAS EVOLUTIVAS

6.1. La Educación Infantil (de 0 a 6 años)

Aunque la escolarización en estos primeros años no es obligatoria, éste es un período en el que se debe fomentar principalmente el desarrollo físico y personal de los niños, así como compensar en lo posible las desigualdades que existan entre ellos. La escolarización del niño hará que éste se beneficie de ventajas como la socialización, el lenguaje, el juego y las experiencias de grupo.

Actualmente, la tendencia es a realizar prioritaria y preferentemente la atención educativa a niños y niñas con SPW en Escuelas de Educación Infantil y excepcionalmente

en Centros de Educación Especial. Simultáneamente es conveniente que durante estos primeros años los niños acudan a los Centros de Atención Temprana, donde se siguen programas específicos para estimular su desarrollo y corregir otras anomalías, al tiempo que se apoya a los padres en su labor de estimular al niño en su vida familiar (ver anexo Atención Temprana).

La intervención comenzará necesariamente desde el nacimiento. Durante este periodo es esencial estimular al bebé, debido a que pasan mucho tiempo dormidos y apenas responden a los estímulos. En un primer momento, nuestros esfuerzos se centrarán en la adquisición de habilidades motoras para la alimentación, dadas las dificultades que tienen en este terreno durante los primeros meses de vida.

Las n.e.e. más frecuentes que surgen en esta etapa son las relacionadas con sus *dificultades motoras*, que conllevan una sensible reducción de experiencias y aprendizajes en los niños con SPW, y deben ser consideradas como uno de los principales ejes de atención. Trabajaremos la motricidad gruesa y fina ya que, a causa de la hipotonía, se ven retrasadas tanto la adquisición de los hitos del desarrollo motor grueso —sentarse, gatear y caminar— como la de la destreza motora fina —manipulación de objetos, expresividad de la cara.

También surgirán necesidades especiales debido al retardo *en la adquisición del lenguaje*. En estos primeros años, el lenguaje expresivo (habla) generalmente va algo más retrasado que el lenguaje receptivo (comprensión) lo cual suele estar en función del desarrollo cognitivo. Este retraso puede provocar frustración en el niño (la expresa con rabietas) y en las personas de su entorno. Mejorar sus habilidades comunicativas será otro de los objetivos de este periodo.

Es esencial facilitarles la adquisición de *habilidades sociales* para ayudarles a desarrollar la comprensión de algunos de los aspectos sobreentendidos de la socialización. El déficit de habilidades sociales crea a menudo dificultades en la interacción con sus compañeros y genera problemas de conducta.

Desde muy pequeños se dan cuenta de que sus amigos pueden comer sin restricciones de ninguna clase y también de que pueden conseguir más comida. Para controlar la situación es necesario tomar precauciones y controlar en la medida de lo posible el entorno.

Es indispensable que los padres y profesores mantengan una comunicación fluida y actúen en equipo empleando una estructura y actitud reforzante que funcione en casa y en la escuela. Si a los niños en edad preescolar se les apoya prestandoles atenciones extras, generalmente serán buenos alumnos.

6.2. Educación Primaria (de 6 a 12 años)

La Educación Primaria consta de tres ciclos, cada uno de los cuales abarca dos cursos, y se extiende desde los 6 hasta los 12 años, aunque en el caso de alumnos con Síndrome de Prader-Willi puede prolongarse un poco más. Su finalidad es promover la socialización de los niños, favorecer su incorporación a la cultura, y contribuir a la progresiva autonomía de acción en su medio.

La modalidad de escolarización de los alumnos con SPW se revisará regularmente con la participación de la familia. Los Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica del centro evaluarán las capacidades, habilidades y aptitudes de los alumnos, harán propuestas sobre su escolarización más adecuada y orientarán a los padres sobre su participación en el proceso de enseñanza. Dependiendo de las características del alumno se optará por la educación en un centro de integración o de educación especial.

En principio, todos los Centros Públicos o Concertados son de integración, aunque muchos de ellos todavía se niegan a acoger a alumnos con necesidades educativas especiales por falta de preparación y medios para atenderles adecuadamente. Mientras que esta situación se normaliza, y se aplique la LOGSE en su totalidad, estos alumnos son escolarizados en los llamados *colegios acogidos a Programas de Integración*. Estos colegios cuentan con profesores especializados, así como con medios materiales especiales.

Durante los 6 años que conforman esta etapa, la educación se organiza en áreas, y la metodología didáctica es personal, adaptándose a las necesidades de cada niño. (Adaptaciones Curriculares). El profesor de apoyo existente colaborará con el tutor en la identificación de las necesidades educativas especiales de los alumnos

Las metas evolutivas a alcanzar en este período incluyen el dominio de las tareas y el conseguir que se sientan orgullosos de sus avances y logros. Se observa su *deseo por adquirir conocimientos y habilidades, y por controlar su entorno*. En este período, donde emerge la *conciencia de las diferencias*, es vital que se les den oportunidades de obtener éxitos para que desarrollen una autoestima saludable.

Las necesidades educativas especiales que pueden surgir en esta etapa lo harán en torno a las siguientes dificultades:

- Dificultades comunicativas en torno a la adquisición y desarrollo del lenguaje y en relación con el dominio de la técnica lecto-escritora. La mayoría de los alumnos con SPW llegan a ser buenos lectores. Entienden mejor la información verbal cuando se les presenta en partes pequeñas y se les da tiempo para procesarla.
- Dificultades para pasar del pensamiento concreto al pensamiento abstracto, para la resolución de problemas y la comprensión de conceptos y procedimientos matemáticos. La utilización de ejemplos concretos resulta útil. Muchos alumnos con SPW poseen buenas habilidades computacionales.
- Dificultades en el desarrollo de la autonomía personal, la conversación y los desplazamientos autónomos que afectarán al área de conocimiento del medio. En esta etapa la perseverancia puede intensificarse.
- Dificultades motoras que afectarán a su funcionamiento en las áreas de Educación Física y Educación Artística. Es importante que el niño realice actividades físicas a diario y desarrolle afición por algún deporte.



Fig. 2. *Es importante que desarrolle afición por algún deporte.*

ellos y sus compañeros. Les resulta difícil mantener o iniciar amistades con compañeros que empiezan a adquirir señales de independencia como el conducir motos, buscar un empleo y/o tener pareja. Observan los cambios físicos, emocionales, sexuales... que se producen en sus contemporáneos pero no en ellos. Aparecen entonces manifestaciones de enojo como expresión de su estrés, y mostrando resistencias; de la misma manera se intensifica la búsqueda de comida, lo cual interfiere en el aprendizaje y la adaptación. Con el adecuado asesoramiento, los adolescentes con SPWV pueden mejorar en la expresión de sus sentimientos, y aprender a trabajar sus frustraciones asociadas al deseo de ser independientes, reduciendo así los conflictos que aparecen con el hecho de "ser diferente". Hay que admitir que ellos no están preparados para tener una autonomía total y que, a causa de sus dificultades conductuales, necesitan estar supervisados y protegidos.

- Dificultades para desarrollar un razonamiento hipotético-deductivo.

Para cursar el segundo ciclo de Educación Secundaria hay que superar el primero. Los alumnos sólo podrán permanecer en el primer ciclo un año más de lo normal.

La comunicación hogar/escuela puede maximizar la continuidad en los entornos del niño, para lo cual puede ser preciso llevar una agenda con sus actividades, logros, y sobre cualquier asunto conductual, médico o dietético.

Al finalizar este nivel educativo, los Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica (EOEP) realizan un informe sobre el proceso de estos alumnos a lo largo de la Educación Primaria y lo elevan al centro donde éstos continuarán sus estudios.

6.3. Educación Secundaria Obligatoria (de 12 a 16 años)

La Educación Secundaria Obligatoria (ESO) consta de dos ciclos, cada uno de ellos compuesto por dos cursos, y que se extiende desde los 12 hasta los 16 años. Las necesidades educativas especiales que pueden surgir en esta etapa surgirán en torno a las siguientes dificultades:

- Junto a su deseo de ser "igual que sus amigos" tienen una creciente percepción de las diferencias entre

Los programas escolares deberían capitalizar los puntos fuertes de estos alumnos especiales. Las rutinas diarias y semanales deben ser lo más consistentes posibles, con un número mínimo de transiciones. Aunque el trabajo académico continúe siendo importante, es aconsejable un empleo práctico del aprendizaje, como lo son la aplicación de las habilidades matemáticas para manejar el dinero, y medir el tiempo.

Al acabar la Educación Secundaria, el alumno recibirá el título de Graduado en Educación Secundaria y podría acceder al Bachillerato LOGSE o a los Ciclos Formativos de Grado Medio.

6.4. Educación Secundaria No Obligatoria

6.4.1. Bachillerato y Módulos Profesionales (de 16 a 18 años)

Al *Bachillerato* se puede acceder a partir de Título de graduado en Educación Secundaria; Título de Técnico Auxiliar (FP I); y Título de Técnico (si ha superado un ciclo formativo de grado medio). Dura dos cursos académicos. El número de alumnos por grupo debe ser menor de 35. Tiene 4 modalidades: artes, ciencias de la naturaleza y de la salud, humanidades y ciencias sociales y tecnología. Al finalizar el bachillerato se obtiene el título de bachiller, que permite acceder a formación profesional de grado superior o a la universidad. No tenemos constancia de ninguna persona con SPW que haya accedido a estos estudios.

La nueva *Formación Profesional*, según la LOGSE, es el conjunto de enseñanzas que capacita para el desempeño cualificado de las distintas profesiones. La *formación profesional específica* se organiza en Ciclos Formativos que pueden ser de grado medio o superior. Para acceder a los Ciclos Formativos de grado medio hay que poseer el título de graduado en Educación Secundaria, haber realizado el primer grado de Formación Profesional, o tener aprobados 1.º y 2.º de BUP, y realizar una serie de pruebas específicas en cada caso. Al finalizar un Ciclo Formativo de grado medio se obtiene el título de Técnico,



Fig. 3. Las rutinas diarias y semanales deben ser lo más consistentes posibles.

que da la posibilidad de acceder al área correspondiente de bachillerato; y al finalizar uno de grado superior el de Técnico Superior, el cual posibilita el acceso al área correspondiente de la Universidad. En la actualidad existe algún alumno con SPW cursando estos estudios.

Son cursos destinados a alumnos que no han alcanzado los objetivos de la ESO ni tienen titulación de F.P. Existen tres tipos: *de iniciación profesional* (en Centros de Educación Secundaria); *de formación y empleo* (en colaboración con los Ayuntamientos); y *Talleres Profesionales* (en colaboración con distintas ONG). Duran 1 ó 2 cursos académicos y existe la posibilidad de realizar prácticas en empresas y/o contratación laboral según la modalidad. Si el alumno supera el *Área de Formación Básica y Orientación Laboral*, así como todos los módulos de *Formación Específica*, le será otorgado un Certificado de Competencia expedido por la Dirección Provincial del Ministerio de Educación y Ciencia.

También tendrá acceso, tras su formación básica, a una oferta formativa diseñada especialmente para facilitar su transición a la vida adulta y laboral. Estos *programas de transición a la vida adulta y laboral* estarán encaminados a facilitar el desarrollo de su autonomía personal e integración social. En esta etapa se retoman los objetivos y contenidos más relevantes de la etapa de escolarización obligatoria, profundizando en ellos, planteándolos con mayor amplitud e incorporando una formación polivalente que les prepare para su incorporación como adultos en la sociedad (en oposición a una formación profesional específica).

Los programas actuales apuestan por potenciar que estos alumnos vivan tan plena y autónomamente como les sea posible, aunque no puedan alcanzar las cotas de productividad e independencia alcanzadas por otras personas sin discapacidad o con discapacidades menos graves. Todo programa deberá tener presente la falta de control sobre su apetito que tienen los alumnos con SPW, y no ha de fijarse metas de independencia imposibles con respecto a la comida. En cuanto a la gestión de su dinero y las salidas independientes, habrá que tener en cuenta el importante riesgo de que sean utilizados para obtener comida extra, y fijar los objetivos del programa en función de todas estas variables. En general, los programas se deben articular en torno a tres grandes áreas (Pilar Otero y Antonio Arrollo, 1997): *Autonomía personal en el entorno doméstico* (Salud, higiene y prevención de accidentes; limpieza y cuidado de las dependencias; organización y gestión; alimentación y hábitos de alimentación), *Autonomía en el entorno comunitario* (ocio y tiempo libre; itinerarios, uso de transportes y comunicaciones; utilización de servicios comunitarios), y *Formación profesional polivalente*, organizada en módulos (p.e., animales y plantas; mantenimiento y limpieza; barro y cerámica). Con estos campos de actuación se promueve el desarrollo de las siguientes capacidades (y con ellas el nivel de independencia personal y participación social deseado): habilidades perceptivo-motrices; habilidades comunicativas; capacidades de relación interpersonal; habilidades vinculadas al desempeño de una rutina laboral; desarrollo de habilidades y capacidades que promueven la adquisición de conductas apropiadas en las relaciones laborales.

7. ¿QUÉ PODEMOS DECIR A LOS COMPAÑEROS DEL NIÑO SOBRE EL SPW?

Las explicaciones a dar suelen variar en función de las características del alumno con SPW, de las preferencias de su familia y de los otros compañeros.

Hable primero con la familia para saber si el afectado es consciente de algunos aspectos del SPW y si ya los han discutido con ellos. El profesor debería conocer los términos en que se ha tratado el tema para que pueda seguir usando las mismas palabras. El término concreto "Prader-Willi" frecuentemente es útil para el mismo afectado cuando trata de explicar a otros por qué él tiene ciertas dificultades. A los niños a los que aún no se les ha explicado el término en casa, la discusión podría empezar por las conductas que están llamando la atención o son preocupantes.

Como ya hemos comentado, el alumno con SPW es muy consciente desde pequeño de que sus compañeros pueden comer sin restricciones, y también se dan cuenta de que éstos pueden conseguir comida con mayor facilidad: por ello es importante que los profesores intenten, en la mayor medida posible, controlar el entorno, explicándole a los compañeros la situación de su compañero con SPW.

De la misma manera, se deberán fomentar actividades o juegos con los compañeros que repercutan en el desarrollo de habilidades sociales, pues, como ya es sabido, éste déficit crea en las personas con SPW un desajuste en la interacción con su entorno social.

8. BIBLIOGRAFÍA

- BORGHGRAEF, M., FRYNS, J.P. y BERGHE, V.D. (1990): "Psychological profile and behavioral characteristics, in 12 patients with Prader-Willi syndrome", *Genetic Counseling*: 38 141-150.
- CLARKE, D.J. (1993): "Prader-Willi syndrome and psychoses", *British Journal of Psychiatry* 163: 680-684.
- CLARKE, D.J., BOER, H., CHUNG, M.C., STURMEY, P. y WEBB, T. (1996): "Maladaptive behavior in Prader-Willi syndrome in adult life", *Journal of Intellectual Disability Research* 40(2): 159-165.
- CURFS, L.M.G. (1992): "Psychological profile and behavioral characteristics in the Prader-Willi syndrome", en S.B. Cassidy (ed.), *Prader-Willi syndrome and Other Chromosome 15q Deletion Disorders*, New York: Springer-Verlag (211-221).
- DYKENS, E., HODAPP, R., WALSH, K. y NASH, L. (1992a): "Profiles correlates and trajectories of Intelligence in Prader-Willi syndrome", *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry* 31(6): 1125-1130.
- (1992b): "Adaptive and maladaptive behavior in Prader-Willi syndrome", *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry* 31(6): 1131-1136.

- DYKENS, E.M. y CASSIDY, S.B. (1995): "Correlates of maladaptive behavior in children and adults with Prader-Willi syndrome", *American Journal of Medical Genetics* 60(6): 546-9.
- DYKENS, E.M., LECKMAN, J.F. y CASSIDY, S.B. (1996): "Obsessions and compulsions in Prader-Willi syndrome", *Journal of Child Psychology and Psychiatry* 37: 995- 1002.
- GABEL, S., TARTER, R.E., GAVALER, J., GOLDEN, W.L., HEGEDUS, A.M. y MAIER, B. (1986): "Neuropsychological capacity of Prader-Willi children: General and specific aspects of impairment", *Applied Research In Mental Retardation* 7: 459- 466.
- MARSHALL, B.D. JR, WALLACE, C.J., ELDER, J., BURKE, K., OLIVER, T. y BLACKMAN, R. (1981): "A behavioral approach to the treatment of Prader-Willi syndrome", en V.A. Holm, S.J. Sulzbacher & P.L. Pipes (eds.) Baltimore: University Park Press, *The Prader-Willi syndrome* (185-199).
- MITCHELL, W. (1988): "Social skills training for Prader-Willi Syndrome", en Greenswag, L.R., & Alexander, R.C. (eds), *Management of Prader-Willi Syndrome* (165-170), New York, Springer-Verlag.
- TAYLOR, R.L. (1988): "Cognitive and behavioral characteristics", en M.L. Caldwell & R.L. Taylor (eds.) New York: Springer-Verlag, *Prader-Willi syndrome: selected research and management issues* (29-42).
- WHITMAN, B. y GREENSWAG, L. (1995): "Psychological and behavioral management", en *Management of Prader-Willi Syndrome* (2nd ed.). Greenswag, L.R., Alexander, R.C., eds. New York: Springer-Verlag, pp. 125-141.
- WHITMAN, B. y ACCARDO, P. (1987): "Emotional symptoms in Prader-Willi syndrome adolescents", *American Journal of Medical Genetics* 28: 897-905.

Capítulo XII

EDUCACIÓN PARA ADULTOS: FORMACIÓN E INSERCIÓN LABORAL

PATRICIA SERRANO MARTÍN

Hay muchas maneras en que una persona con SPW puede continuar su educación después de haber dejado el colegio, bien para mantener los conocimientos ya aprendidos o para aprender nuevas habilidades.

Algunos de los tipos de trabajo que están realizando personas con SPW son: jardinería, artesanía, trabajos sencillos de oficina, trabajo con animales, ayuda a mayores en residencias, empaquetado, trabajos de ensamblaje sencillos, etc. En general, en cuanto a las ramas empresariales en las que las personas con SPW podrían integrarse, siempre tras una valoración de sus peculiaridades, serían entre otras, carpintería, artesanía, fabricación, almacenaje y distribución, jardinería, horticultura y ganadería, manualidades, informática, etc. La posibilidad de que realicen algún trabajo de cocina o en torno a la comida debe ser sopesado muy cuidadosamente.

Estas actividades profesionales pueden hacerlas como trabajo pagado (normalmente a tiempo parcial) o como voluntarios. Muy pocos afectados por el SPW son capaces de mantener un trabajo a tiempo completo.

1. FORMACIÓN LABORAL

La calidad y el nivel de formación es para las personas con SPW una condición para el acceso a un puesto de trabajo, no sólo por los conocimientos objetivos y formales que se aprenden, sino por las oportunidades de relaciones sociales, el aprendizaje y el entrenamiento en habilidades sociales, y el conocimiento de otra realidad al margen del hogar, que va a permitir a la persona con SPW unos hábitos de vida (cumplimiento de horarios, disciplina, etc.) útiles para competir por un empleo.

La integración social y laboral de personas con SPW requiere la articulación de un complejo conjunto de actuaciones que den respuesta, no sólo a las necesidades de

empleo de este colectivo, sino a la problemática de ajuste personal, capacitación profesional, promoción de relaciones sociales, acceso a la cultura, etc.

La población de personas con SPW adolece de la formación suficiente para acceder al mercado de trabajo. Las soluciones han de pasar por la utilización de estructuras de formación previas a la obtención de un puesto de trabajo. Incluso conseguido el puesto de trabajo, la plena integración social y laboral exige continuar con el proceso formativo y mantener los apoyos y tratamientos específicos que cada persona necesita.

Los pasos que hasta ahora se han dado con otras minusvalías, avalan la eficacia de los sistemas iniciados de formación laboral. La estructura y organización de los servicios de formación laboral desarrollando habilidades para el trabajo, y habilidades sociales, que les permitan una buena adaptación, posibilitarán el acceso al mundo laboral de personas con SPW. La formación laboral va encaminada por tanto a conseguir la adquisición de habilidades sociales, de hábitos de trabajo, de adaptación al grupo, así como a la implantación de destrezas para la realización de tareas y la adaptación al puesto de trabajo.

2. ALTERNATIVAS PROFESIONALES PARA LAS PERSONAS CON SPW

- *Centros Ocupacionales:* Las personas con SPW pueden acceder a estos centros una vez finalizada la escolaridad obligatoria. Aquí en estos centros se ofrece la oportunidad de adquirir habilidades de la vida diaria, habilidades académicas y habilidades laborales. El objetivo de estos centros es el de preparar a estas personas para un empleo a través de la formación y la simulación en entornos laborales.

- *Centros de Transición Laboral:* Antes de la incorporación a un *Centro Especial de Empleo* o participar en un *Programa de Empleo con Apoyo*, se debe fomentar y estimular sus capacidades y deseos laborales en actividades de transición. Este modelo implica un emplazamiento laboral, con seguimientos durante meses, o incluso años de formación intensiva en un centro de Formación Ocupacional.

Sin embargo, debemos tener muy en cuenta que debe ser un servicio de tiempo limitado, esto es, no considerar que la persona se encuentra en un entorno estable. Una vez conseguida la posibilidad de incorporarlo al mundo laboral, se debe favorecer esta posibilidad.

- *Centros Especiales de Empleo:* En este momento constituye la más fácil alternativa laboral, además las experiencias de estos centros está siendo muy positiva, incluso desde la iniciativa privada están funcionando centros especiales cuyas características les permiten competir con empresas de la comunidad. Sin embargo, tienen de contrapartida el que su objetivo no proporcione a los trabajadores contactos regulares con personas sin discapacidad. El planteamiento óptimo es que los servicios para las personas con SPW se realicen dentro del entorno menos restrictivo posible. Aún así, reportan beneficios si se utilizan como ayuda para la inserción posterior de personas con SPW en el programa de "Empleo con Apoyo".

- *Empleo con Apoyo*: La línea de intervención, que se consideraría como la mejor ayuda para las personas con SPW para conseguir una inserción social plena, y en consecuencia un reconocimiento social normalizado, sería "El Trabajo con Apoyo", el cual se constituye como un sistema de apoyo a estas personas para trabajar en empresas ordinarias. El "Trabajo con Apoyo" proporciona una oportunidad esencial para vivir la propia vida, con la misma riqueza de experiencias y ritmo o pautas que los demás.

Esta alternativa profesional tiene varias modalidades. Una de las modalidades es un puesto de trabajo con *Apoyo Individual*, para una única persona; una segunda modalidad son los *Enclaves Laborales*; en esta modalidad se trata de conseguir, en una empresa normal, actividades para grupos (no superior a 8 personas) los cuales trabajan junto con los demás, contando con una persona que facilite apoyo a cada grupo establecido. Por último, las *Brigadas Móviles*, éstas consisten en grupos que realizan labores en diferentes lugares y para diferentes empresas o entidades, y como en las anteriores modalidades, al frente de los grupos también existe un preparador laboral.

El Proyecto HORIZON se ha propuesto iniciar líneas de intervención que van en esta línea. El "Trabajo con Apoyo" es un programa para jóvenes y adultos, enmarcado dentro de este proyecto, cuyo fin es conseguir que estas personas consigan un trabajo remunerado en puestos de empresas normales del mercado, con la peculiaridad de que las personas con SPW dispondrán de un apoyo por parte de un preparador laboral y de un seguimiento para ayudarles a mantener un trabajo.

Aunque una persona con SPW, al principio no sea capaz de trabajar 40 horas o no iguale el ritmo, no es un obstáculo para mantener un empleo con el modelo de "Trabajo con Apoyo". La jornada laboral puede ser reducida si es necesario e ir incrementándose posteriormente si aumenta su ritmo de trabajo.

A diferencia de otros programas tradicionales, que tienen lugar en establecimientos o edificios separados de los de uso al público, el "Trabajo con Apoyo" se realiza en los lugares de trabajo normales de la comunidad, por lo que una persona SPW en un puesto de trabajo con apoyo, tiene la oportunidad de interactuar con las demás personas.

Además, el "Trabajo con Apoyo" enseña, en el propio centro de trabajo, habilidades para hacer tareas específicas y también enseña habilidades relacionadas con el mantenimiento del puesto de trabajo. La duración del apoyo se basa en las necesidades de la persona, y el seguimiento es continuo y no de duración limitada. El apoyo intenta ayudar a la persona con SPW a mantener la eficacia de su trabajo, no sólo a conseguir una tarea particular.

3. ELEMENTOS EDUCATIVOS EN LOS PROGRAMAS DE INTEGRACIÓN SOCIOLABORAL

Quando se habla de integración sociolaboral de personas con SPW, nos tenemos que plantear el papel de la *Intervención Educativa* en este contexto. En principio, el con-

cepto de integración sociolaboral remite a la participación activa en entornos ordinarios, entornos donde la mayoría de las personas generalmente desarrollan sus actividades sociolaborales habituales. Sin embargo, no basta con la simple ubicación de una persona con SPW en un entorno ordinario para poder hablar de integración. Es necesario contar con la intervención educativa, pues la integración sociolaboral de las personas con SPW se reviste como un proceso de cierta complejidad, requiriendo un trabajo profesional interdisciplinar en el que la educación juega un papel importante.

Muchas veces se asimila la intervención educativa a la etapa escolar y no se reconoce la necesidad de la intervención educativa en las etapas post-escolares. Sin embargo, lo cierto es que ésta es fundamental en una persona con SPW, no sólo en la etapa escolar sino a lo largo de su vida. La intervención educativa es una de las modalidades de intervención que en el marco de un trabajo interdisciplinar facilita algunos de los aprendizajes para la inserción sociolaboral.

Aunque son diversos los entornos donde pueden desarrollarse las personas con SPW, existe en todos ellos una finalidad común de la intervención educativa, que es el trabajar para mejorar la autonomía personal, social y ocupacional de la persona con este síndrome. Algunos de los elementos que se configuran como los más adecuados para facilitar la integración sociolaboral de personas con SPW, se engloban en las siguientes áreas:

— *Habilidades laborales/ocupacionales*: incluye habilidades laborales específicas y habilidades laborales de carácter polivalente. Las primeras, lo más adecuado es formarlas en el propio lugar de trabajo, o bien en programas de formación ocupacional. En el bloque de las habilidades polivalentes se incluyen las habilidades perceptivo-motrices, las cuales abarcan aptitudes como la destreza manual, habilidades coordinadas, habilidades discriminativas, etc. Otras habilidades de carácter polivalente son los hábitos de trabajo, como la asistencia, puntualidad, aceptación de la supervisión, ritmo de trabajo, cuidado de los materiales.

— *Habilidades de la vida cotidiana*: el área de la vida cotidiana incluye habilidades dirigidas a facilitar la realización de las acciones habituales de la vida diaria, sobre todo en los entornos del hogar y el tiempo libre.



Fig. 1. En la cocina siempre han de estar supervisados.

— *Habilidades sociopersonales*: incluyen el desarrollo de la autoconciencia (capacidades, limitaciones, habilidades), las habilidades comunicativas, el establecimiento de relaciones interpersonales, la autoestima, etc.

Habilidades de la vida cotidiana, formación laboral/ocupacional, y habilidades sociopersonales, configuran los tres grandes ámbitos de los currícula funcionales. No obstante, la incidencia en una u otra área se reforzará en función de las finalidades y características del centro, programa, o servicio. En consecuencia, es evidente que en el entorno escolar ya hay que trabajar todas estas áreas, y que la determinación de las habilidades que hay que priorizar en cada caso está condicionada por las necesidades de cada persona.

Estas orientaciones pueden ser aplicables en distintos entornos o servicios donde se trabaja para la integración sociolaboral. Además, como ya se ha manifestado, son de carácter general su concreción, y la decisión de su aplicación debe condicionarse a las características de las personas con las que va a realizarse la intervención educativa, a los rasgos y finalidades del servicio, y a la decisión de los profesionales.

4. INSERCIÓN SOCIOLABORAL Y FAMILIA

La familia es uno de los factores que mayor incidencia tiene en el éxito o el fracaso en lo que se refiere a la incorporación de las personas con SPW al mundo del trabajo. Esto es debido a que la familia es quien define el marco afectivo en el que se va a desarrollar y va a tener como referente la persona con SPW. Además, ésta es quien organiza la educación formal, elemento decisivo para la integración laboral. Es por otro lado quien orienta y educa a la persona en determinados hábitos de vida y de conducta, siendo el primer punto de referencia que se tiene al construir la escala de valores personales y sociales, y las actitudes mediadoras de su relación con el entorno.

Así pues, aquellas familias que crean que el bienestar de su hijo pasa por su integración en todos los ámbitos de la vida y por una educación familiar y formal orientada a la independencia personal, harán llegar a sus hijos estas actitudes, las cuales tienen un reflejo directo en las posibilidades laborales desde varios niveles, desde el que afecta a la búsqueda y consecución de un trabajo, hasta el que corresponde al mantenimiento del empleo y promoción laboral.

La actitud de la familia es, por tanto, fundamental en los años de formación de la persona con SPW, para que la integración social sea una realidad desde el principio.

5. RELACIONES SOCIALES E INSERCIÓN SOCIOLABORAL

Desde un punto de vista general, el que las personas con SPW tengan relaciones exo-familiares es uno de los factores que contribuyen a hacer aumentar o disminuir las posibilidades de éxito en la consecución de un trabajo. Esto es debido a que el man-



Fig. 2. El deporte favorece la inserción laboral.

tenimiento de relaciones sociales abiertas permite adquirir habilidades sociales valiosas en el mundo del trabajo (simpatía, facilidad para la comunicación, maduración de una afectividad adulta, etc.), entrenarse en mejorar la movilidad y orientación (al salir a la calle con amigos), sentirse animado y reforzado en la autoestima, y además porque posibilita el tener una red informal de comunicación (el grupo o grupos de amigos y conocidos).

La práctica de deporte, por otro lado es un buen medio para las personas con SPW, pues además de acelerar los procesos de rehabilitación, es un buen medio para mantener relaciones y hacer amigos, las cuales, como se ha dicho anteriormente, favorecen indirectamente la inserción laboral de estas personas.

6. BIBLIOGRAFÍA

- CASSIDY, S.B. (ed.): *Prader-Willi syndrome and Other Chromosome 15q Deletion Disorders*, New York: Springer-Verlag (211-221).
- GREENSWAG, L.R., SINGER, S., CONDON, N., BUSH, H., OMRD, S., MULLIGAN, M. y SHAW, P. (1995): "Residential options for Individuals with Prader-Willi syndrome", en *Management of Prader-Willi Syndrome* (2nd ed), Greenswag, L.R., & Alexander, R.C., eds., New York, Springer-Verlag 214-247.
- HOLM, V.A., SULZBACHER, S.J. & PIPES, P.L. (eds.) (1992): *The Prader-Willi syndrome*, Baltimore: University Park Press,
- GREENSWAG, L.R., & ALEXANDER, R.C., (eds.) (1988): *Management of Prader-Willi Syndrome*. New York; Springer-Verlag.

Capítulo XIII

GUÍA DE SALUD PARA PERSONAS CON SÍNDROME DE PRADER-WILLI

CASSIDY, S.; WHITMAN, B.; GREENSWAG, L.; DYKENS, E. y col.

Comité Científico de la PWSA (EEUU)

El tratamiento del SPW requiere una aproximación multidisciplinar para su cuidado. La combinación de problemas nutricionales, médicos y de conducta es desafiante. Aunque el síndrome se diagnostica a menudo en el periodo neonatal, puede no ser sospechado hasta la aparición de la obesidad unos años más tarde en la infancia. Ahora se dispone de unos criterios diagnósticos consensuados (ver Cap.1: El SPW: Aspectos generales) para ayudar a los profesionales en el reconocimiento del síndrome.

Las pautas que daremos a continuación se han diseñado para ser una fuente de información para pediatras, médicos en general, familiares, internistas, genetistas, enfermeras, nutricionistas, psicólogos, educadores y agencias de servicios, y como una ayuda para familias y otros cuidadores. Están basadas en la experta opinión de médicos y otros profesionales que tienen una extensa experiencia con el SPW. Son pocos los estudios publicados sobre el tratamiento del síndrome.

Las pruebas genéticas son importantes para evitar evaluaciones innecesarias, asegurar un tratamiento apropiado, y para permitir el consejo genético. El SPW puede estar causado por uno de los tres mecanismos genéticos (deleción en el cromosoma 15 q11-q13 en aproximadamente un 70% de los casos, disomía uniparental en aproximadamente el 25% y un defecto en el imprinting en aproximadamente el 5%). Las pruebas genéticas pueden realizarse de diferentes formas (American Society of Human Genetics/American College of Medical Genetics Report, 1996). El análisis de metilación es la prueba más eficiente y rentable de cribado. Cuando se identifica una deleción 15 q11-q13, el padre debe ser examinado (sometido a pruebas genéticas) ya que puede portar silenciosamente una anomalía y tener el riesgo de recurrencia incrementado. El test que detecta todas las causas es el análisis de metilación. El consejo genético está indicado para todas aquellas familias en las que se ha diagnosticado un individuo con SPW.

La infancia está marcada por una hipotonía severa que conduce a una succión pobre y un fallo en el desarrollo. Más adelante, dos características dominan el cuadro clínico: un apetito voraz y conductas inadaptadas. El hambre insaciable requiere el establecimiento de unas pautas nutricionales estrictas de por vida y supervisión constante con el fin de evitar una obesidad mórbida y los problemas médicos que ésta conlleva. La labilidad emocional y el comportamiento problemático llegan a hacer necesaria la intervención. Estas pautas de cuidados de salud incluyen sugerencias para tratar los aspectos médicos, de desarrollo, de conducta, educativos y sociales concurrentes. Se habla de las necesidades de cada grupo de edad desde el periodo neonatal hasta la edad adulta. Como en cualquier síndrome, no todas las características están presentes en todos los individuos afectados, y la severidad varía significativamente.

Las personas con SPW deben recibir los controles e inmunizaciones estándares recomendados para cualquier niño, adolescente o adulto.

La salud física general suele seguir siendo buena, a no ser que haya obesidad severa. La Asociación para el Síndrome de Prader-Willi es una fuente valiosa de información y apoyo para los individuos con SPW de cualquier edad.



Fig. 1. Las personas con SPW deben recibir los controles e inmunizaciones estándares.

1. NEONATAL (NACIMIENTO HASTA UN MES)

En el primer mes de vida la preocupación principal es dar una nutrición adecuada al recién nacido hipotónico.

1.1. Hipotonía

A pesar de que obtienen puntuaciones Apgar normales en la mayoría de los casos, los bebés son letárgicos, tienen un llanto débil y son muy hipotónicos, no se despiertan para comer y generalmente no responden a estímulos. La fisioterapia ayuda a superar la hipotonía.

Las pruebas genéticas de diagnóstico pueden evitar evaluaciones innecesarias de posibles causas neuromusculares de la hipotonía.

1.2. Nutrición

La succión es pobre y en algunos casos totalmente ausente, los bebés no actúan como si tuviesen hambre ni muestran interés en la alimentación. Normalmente se necesitan técnicas y procedimientos especiales para dar una nutrición adecuada, como tetinas especiales, manipulación de la boca y mandíbula, sonda y más raramente, inserción de una sonda gástrica.

Debido a las necesidades o complicaciones derivadas de la hipotonía y alimentación pobres puede requerirse una hospitalización prolongada.

Hacen falta visitas frecuentes al médico de atención primaria para controlar el peso y en consecuencia ajustar la ingesta.

Es esencial asegurar una dieta de grasa adecuada para el crecimiento y desarrollo cerebral.

1.3. Otros aspectos médicos

La termorregulación puede ser anómala: el problema más frecuente en esta edad es la hipotermia.

El hipogonadismo se manifiesta en varones con testículos sin descender, escroto liso, y pene pequeño. En las mujeres se aprecian labios menores y clítoris pequeños.

1.4. Aspectos familiares

Los padres necesitan un asesoramiento que les tranquilice y apoye, ya que estos bebés tienden a ser muy dormilones, no reaccionan ante estímulos y requieren casi atención continua para mantener una nutrición adecuada.

Una vez se ha establecido el diagnóstico mediante pruebas genéticas apropiadas, deben ofrecerse una explicación de la naturaleza del síndrome y consejo genético.



Fig. 2. Postura típica de un bebe con SPW.



Fig. 3. Tan pronto como sea posible se debe solicitar la presunta minusvalía para poder acceder a las ayudas existentes.

1.5. Ayudas

Se debe tramitar el certificado de minusvalía para poder optar a servicios, ayudas y prestaciones (ver: Estructura de las áreas de bienestar social - apartado Condición legal del discapacitado). Este certificado puede obtenerse en el Centro base o Centro de orientación y diagnóstico del IMSERSO. En todos los casos, independientemente de la edad del afectado, es tributario que le vean el médico y el psicólogo a la hora de valorarlo. Durante la valoración es importante hacer hincapié en los Criterios Diagnósticos Mayores del síndrome siendo valorables, habitualmente, otras afecciones de la talla, anomalías oculares, escoliosis, apneas y cualquier tipo de complicación médica. En el recién nacido: solicitar la presunta minusvalía para poder acceder a los beneficios y ayudas correspondientes a niños recién nacidos con problemas y necesidades de asistencia precoz. En la entrevista insistir en la hipotonía, dificultades de alimentación, y retraso psicomotor. También en los problemas de retraso global del desarrollo y posible retraso mental.

2. DE UNO A VEINTICUATRO MESES

La hipotonía decrece durante el primer año de vida. El retraso de desarrollo puede ser muy severo en el primer año; y normalmente hay una mejora considerable durante el segundo.

2.1. Nutrición

Para aquellos niños que continúan con hipotonía severa, letargia y succión pobre, la dificultad para ganar peso continúa requiriendo prestar mucha atención para asegurar una nutrición adecuada.

Deben seguirse pautas normales de nutrición. La ganancia de peso, lenta en el primer año, tiende a normalizarse durante los siguientes 12 meses y la obesidad en esta edad es poco frecuente. No obstante, es esencial un control continuo de la nutrición. Se recomienda el asesoramiento de un experto en dietética.

Es imprescindible asegurarse de que recibe una dieta de grasa adecuada para el crecimiento y desarrollo cerebral.

2.2. Aspectos de desarrollo

El retraso en los hitos de desarrollo es evidente en prácticamente todos los bebés.

Normalmente en torno a los 6 meses se incrementa el estado de alerta. Las habilidades motoras gruesas comienzan a mejorar; la media para sentarse son los 12 meses y de andar los 24 meses. El habla/lenguaje tiende a estar más retrasado.

Deben iniciarse los programas de atención temprana. Estos han de incluir terapia física/ocupacional y estimulación del desarrollo. También está indicada la logopedia.

2.3. Otros aspectos de la salud

El crecimiento lineal es variable. La mayoría de los niños tienen baja estatura y un crecimiento lento durante la primera infancia, aunque algunos pueden tener un crecimiento normal. Deben consultarse las tablas de talla, peso y tamaño de manos y pies específicas para SPW para determinar si el crecimiento es adecuado (ver Apéndice). Cuando existe un crecimiento lineal pobre, está indicado evaluar si hay una deficiencia en la hormona de crecimiento.

Más del 50% de los niños presenta estrabismo y requiere atención oftalmológica y a menudo una corrección quirúrgica.

La regulación de la temperatura puede ser un problema. Se da con más frecuencia hipertermia que hipotermia y puede producirse durante enfermedades sin importancia y durante la anestesia para intervenciones quirúrgicas. También puede aparecer sin causa aparente.

Es evidente una menor sensibilidad al dolor en muchos niños. La razón no está clara. Debe prestarse atención a las pistas sutiles de dolor, ya que puede advertirnos de un problema serio (como una fractura de hueso).

Debe considerarse la corrección quirúrgica de la criptorquidia aunque puede no tener resultados satisfactorios. Hasta la fecha no existen informes de casos de cáncer de testículos en varones con SPW, y no son fértiles.

2.4. Aspectos familiares

El asesoramiento debe enfatizar la importancia de una dieta normal y una

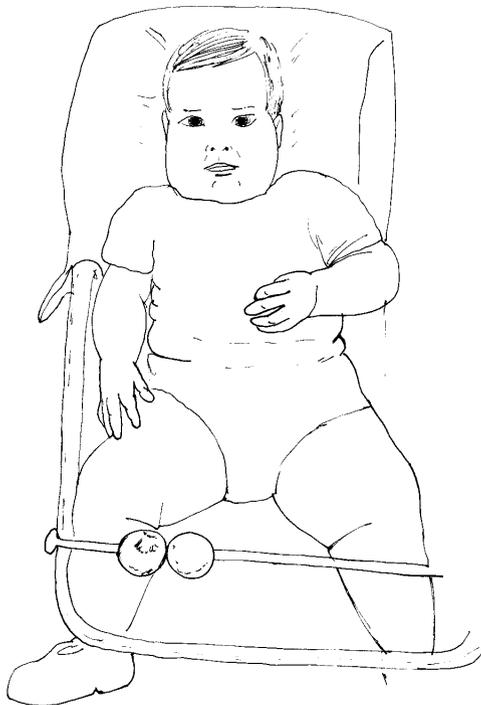


Fig. 4. Más del 50% de los niños presenta estrabismo y requiere atención oftalmológica.

ganancia de peso adecuado durante los dos primeros años de vida. La aceleración del desarrollo entre los 12 y los 24 meses anima a los padres. La presencia de un apetito normal durante este segundo año puede despistar; los padres pueden creer que la característica de hambre excesiva no aparecerá. Es esencial la información y el asesoramiento de apoyo.

2.5. Ayudas

Si aún no se ha hecho, se debe tramitar el certificado de minusvalía para poder optar a servicios, ayudas y prestaciones en el Centro base o Centro de orientación y diagnóstico del IMSERSO. Durante la valoración es importante hacer hincapié en los Criterios Diagnósticos Mayores del síndrome siendo valorables eventualmente también otras afecciones de la talla, anomalías oculares, escoliosis, apneas y cualquier otra complicación médica. En la entrevista insistir en la hipotonía, dificultades de alimentación, y retraso psicomotor. También en los problemas de retraso global del desarrollo y posible retraso mental.

3. DE DOS A CINCO AÑOS

Durante los años preescolares la evidencia de un apetito insaciable se hace patente en la mayoría de los casos. Continúan los retrasos de desarrollo. Los problemas de conducta y la labilidad emocional pueden llegar a ser un problema.

3.1. Nutrición

A no ser que la ingesta de comida esté controlada, una mayoría abrumadora de niños comienza a ganar rápidamente peso durante estos años. Es muy importante establecer restricciones dietéticas.

Se necesitan menos calorías para mantener un crecimiento y actividad normales en los niños con el SPW que en los normales. Por ello son necesarias dietas bajas en calorías. La ingesta calórica debe ser ajustada para mantener un peso adecuado a la altura y debe controlarse el peso para evitar incrementos rápidos y asegurar una nutrición adecuada para el desarrollo cerebral.

Deben asegurarse suplementos vitamínicos y de calcio.

3.2. Aspectos del desarrollo

Los retrasos de desarrollo se hacen menos llamativos. Las habilidades motoras —finas y gruesas— mejoran. En ocasiones no caminan hasta los 4-5 años.

El habla y el lenguaje mejoran. Sin embargo, la mayoría de los niños tienen errores de articulación que permanecen toda la vida. El retraso extremo en la adquisición del lenguaje puede requerir el uso de signos y dispositivos electrónicos aumentativos de la comu-

nicación. Muchos niños se vuelven excesivamente habladores durante estos años.

Los programas preescolares aumentan las habilidades de comunicación y favorecen las habilidades de interacción social. Deben iniciarse las evaluaciones para inscribirse en programas preescolares. Están indicados tratamientos de fisioterapia, ocupacional (estimulación) y logopedia.

3.3. Aspectos de conducta

La mayoría de los niños son agradables, afables, complacientes, y miembros felices de sus familias.

Pueden comenzar a ocurrir cambios de comportamiento significativos como tozudez, rabietas, y dificultad para afrontar los cambios. Raramente aparece hiperactividad.

El tratamiento conductual por parte de un profesional en esta etapa puede prevenir problemas más severos en un futuro. La implantación de límites consistentes y mantenidos estrictamente por parte de todos los cuidadores es, por sí sola, la intervención más efectiva.



Fig. 5.

3.4. Otros aspectos de la salud

La salud general normalmente es buena, a no ser que se produzca obesidad mórbida.

Debe considerarse la corrección quirúrgica de la criptorquidia y el estrabismo.

La escoliosis se presenta con una frecuencia significativamente mayor, y es esencial hacer revisiones periódicas.

El crecimiento lineal es variable. La baja estatura normalmente ya es visible en la niñez. Sin embargo, en los primeros años pueden tener una talla normal. Existen tablas de crecimiento específicas para niños con SPW (Butler y Meaney, 1991). En la mayoría de los niños con SPW se puede demostrar una deficiencia de hormona de crecimiento, y el uso de tratamiento con esta hormona se ha mostrado eficaz en muchos pacientes. La escoliosis puede acelerarse con el tratamiento con hormona de crecimiento.

Los trastornos de termorregulación pueden causar hipertermia durante enfermedades sin importancia y actuaciones que requieran anestesia. También se da hipotermia.

Las personas con SPW raramente vomitan a ninguna edad. El uso de un emético puede no ser efectivo, y las dosis múltiples de esta medicación pueden causar toxicidad. Puede aparecer rumiación: ésta puede comenzar en edades tempranas y puede ser confundida con vómitos.

En muchos casos parece presentarse sensibilidad al dolor reducida de etiología desconocida. Es esencial prestar atención a las quejas físicas.

Durante este periodo muchos niños comienzan a rascarse la piel. La mejor forma de tratarlo es ignorándolo y ofreciendo actividades manuales. Las mangas largas y otras prendas protectoras son útiles.

Pueden aparecer caries dentales debido a los pobres hábitos de alimentación. La rumiación, xerostomía (flujo salival reducido) y un mal cepillado de dientes debido a sus habilidades motoras limitadas causan problemas adicionales. Es beneficioso el uso de pasta de dientes y de otros productos para incrementar el flujo de la saliva.

3.5. Aspectos familiares

La restricción de la comida se convierte en un desafío y condiciona todo el sistema familiar. Los hermanos, el grupo familiar, y todos los que atienden al afectado requieren educación y asesoramiento.

Es esencial anticipar unas pautas para establecer patrones nutricionales y del manejo de comportamientos anómalos.

Cuando no se ha sospechado un diagnóstico de SPW hasta la aparición de la obesidad, se requerirán pruebas genéticas y consejo genético.

3.6. Ayudas

Durante la valoración para tramitar o revisar el certificado de minusvalía a partir de los tres años insistir en los problemas endocrinos y sobre todo en el retraso mental y problemas metabólicos, hiperfagia (y las consecuencias), problemas de conducta (en especial los problemas de control de los impulsos).

4. DE SEIS A ONCE AÑOS

Además del control del peso, aparecen retos de conducta y sociales cuando se escolarizan. Muchos niños poseen habilidades verbales que contradicen sus verdaderas habilidades cognitivas y pueden llevar a equívoco tanto a padres como a educadores.

4.1. Nutrición

Durante estos años a menudo se hace necesario cerrar bajo llave la comida para evitar que coman sin control y la obesidad. Algún individuo ocasional también puede beber en exceso, produciendo un exceso de líquidos.

Las restricciones calóricas han de determinarse en función de la cantidad de peso ganado. Los requerimientos calóricos inferiores obligan a una ingestión menor que en un individuo sin SPW.

Se recomienda que lleven de casa la comida apropiada al colegio, ya que las comidas habituales del colegio suelen ser muy altas en calorías.

El profesorado y demás personal del colegio debe ser instruido en la necesidad de una supervisión cercana para asegurarse de que se cumple la dieta.

Es importante la colaboración de la familia y la escuela en la creación de un programa diario de ejercicio físico de al menos 20-30 minutos. Para mantener el peso es esencial un programa regular de actividad física, como andar o nadar.

Debe asegurarse la ingestión adecuada de calcio para prevenir la osteoporosis.

Debe asegurarse un suplemento de vitaminas y calcio.

4.2. Aspectos de conducta

Los cuidadores, familia y educadores principalmente, han de estar alerta de los signos de trastornos emocionales. Un aumento de la irritabilidad, agitación, deambulación, hablar en voz muy alta, y perseveración puede intensificarse hasta llegar a una rabieta. Los comportamientos destructivos pueden alterar tanto a la familia como el aula. El control puede requerir la consulta con especialistas en conducta, psicólogos y psiquiatras.

Las medicaciones psicotrópicas junto con las estrategias de conducta pueden ser necesarias. En muchos pacientes han resultado particularmente útiles los inhibidores de los recaptadores de serotonina (p.e., fluoxetina y sertralina).

Debe comenzarse el entrenamiento en habilidades sociales y de relación durante estos años.

4.3. Educación

El funcionamiento intelectual de los individuos con SPW generalmente se sitúa en un rango de límite a moderado (el CI medio es de 70) aunque su CI puede variar desde severamente impedido a CI bajo. Se han observado con frecuencia discrepancias entre las puntuaciones verbales y manipulativas en los tests, siendo superior la verbal.

Incluso cuando las puntuaciones en los test se encuentran en un rango normal, la mayoría de los niños no pueden generalizar de una experiencia para la próxima. Esto se hace evidente en los primeros cursos escolares. Los perfiles cognitivos y la capacidad funcional son similares a las observadas en niños con problemas de aprendizaje. Muchos estudiantes con SPW muestran puntos relativamente fuertes en lectura/decodificación, vocabulario expresivo, organización espacial/perceptiva y procesamiento visual. Los puntos débiles se observan a menudo en aritmética, abstracciones verbales, y en tareas de memoria a corto plazo auditiva y motora. Sin embar-

go, no todos los niños con SPW muestran este patrón, y las estrategias de enseñanza siempre deben basarse en los perfiles individuales de puntos fuertes y débiles que resulten de sus tests.

Ocasionalmente se presenta un trastorno por déficit de atención (con o sin hiperactividad) que puede tratarse con medicación.

La elección del aula apropiada debe basarse en la evaluación psicológica y en los Programas de Desarrollo Individual. Algunos niños funcionan bien en aulas de integración a no ser que el estar en este entorno le provoque agresividad verbal y física. Muchos niños requieren educación especial, aunque en algunas actividades puedan participar en grupos de integración.

La somnolencia en el aula y la distracción por pensar en recibir algún premio en otro momento del día puede interferir con el aprendizaje y debe estudiarse.

4.4. Otros aspectos de salud

La salud general es muy buena si el peso está controlado. Raramente faltan al colegio y los niños con SPW tienen menos enfermedades sin importancia que sus hermanos.

El rascado de la piel suele ser difícil de controlar pero raramente se dan infecciones de las lesiones. Los avisos verbales no son efectivos y pueden tener como resultado un aumento del rascado. La mejor aproximación es poner una tirita e ignorar la conducta. No se ha mostrado beneficiosa ninguna medicación tópica ni sistémica.

El cuidado dental debe incluir flúor y la supervisión de la higiene oral diaria. La mandíbula pequeña a menudo requiere que se saquen algunos dientes para que tengan el espacio adecuado. La saliva es escasa, espesa y viscosa. Son útiles los productos para incrementar la saliva (pasta de dientes, enjuagues bucales, chicle sin azúcar).

Existe un incremento en la frecuencia de escoliosis recomendándose las revisiones periódicas.

La falta de crecimiento lineal se va haciendo cada vez más patente durante



Fig. 6. Los padres pueden ignorar cuán hábiles son sus hijos para obtener comida extra.

los años de la escuela primaria, y se observa la ausencia de la aceleración del crecimiento en el comienzo de la adolescencia. La hormona del crecimiento incrementa el crecimiento lineal y la masa muscular en muchos niños y los estudios anteriores sugieren efectos beneficiosos. La escoliosis puede acelerarse durante el tratamiento con hormona de crecimiento.

4.5. Aspectos familiares

El tiempo y esfuerzo que deben gastar las familias en la restricción de comida y en el manejo de la conducta, angustia a toda la familia. La necesidad de cerrar bajo llave la comida complica las interacciones y actividades de la familia.

Los padres pueden ignorar cuán hábiles son sus hijos para obtener comida en secreto. No es raro que busquen comida por la noche y en el vecindario. Los niños con SPW con frecuencia manipulan a vecinos, amigos y extraños para que les suministren comida.

Es esencial la educación de familiares, educadores, vecinos y comunidad. Los hermanos pueden necesitar un apoyo y asesoramiento especial para ayudarles a adaptarse.

Si no se ha sospechado un diagnóstico de SPW hasta esta edad, deben hacerse unas pruebas y consejo genético.

4.6. Ayudas

Durante la valoración para tramitar o revisar el certificado de minusvalía insistir en los problemas endocrinos y sobre todo en el retraso mental y problemas metabólicos, hiperfagia (y las consecuencias), problemas de conducta (en especial los problemas de control de los impulsos).

5. DE DOCE A VEINTIÚN AÑOS

La adolescencia es, tradicionalmente, un tiempo de transición para todos los niños. Los adolescentes con SPW se van haciendo cada vez más conscientes de las discrepancias entre ellos y sus compañeros. Mantener un peso razonable donde el compartir la comida es una actividad social crea frustración. A medida que estos adolescentes se van dando cuenta de que su futuro puede no incluir muchos eventos del ciclo de una vida normal pueden acelerar los comportamientos inapropiados.

5.1. Nutrición

El tratamiento del peso continúa siendo un desafío para las familias según el niño alcanza la adolescencia cronológica. La libertad de participar en la vida escolar y comunitaria ofrece más oportunidades para encontrar comida, a menudo anulando los esfuerzos de los padres para limitar lo que consumen.

Se mantienen las recomendaciones de restricción calórica de los años anteriores y han de estar basadas en el crecimiento lineal. Los requerimientos calóricos son normalmente inferiores a las necesidades estimadas de adolescentes con una talla similar.

Deben garantizarse la ingesta del calcio adecuado y de suplementos vitamínicos.

Los programas de ejercicio deben formar parte de las actividades diarias, con un mínimo de 30 minutos al día.

El personal escolar requiere educación respecto a las restricciones de comida y las actividades educativas relacionadas con la comida. En ocasiones se necesita una supervisión personalizada durante la jornada escolar.

5.2. Aspectos de la conducta

A medida que los muchachos de 13 a 19 años con SPW se frustran más por las limitaciones impuestas por el síndrome, su control se convierte en una gesta. No es raro observar un aumento de la irritabilidad, agitación, hablar muy alto, falta de cooperación, comportamientos de tipo compulsivo, facilidad para la trama de argumentaciones, rigidez y perseveración que indican un incremento del malestar que puede hacer que estallen en rabietas y conducta destructiva. A menudo son necesarias intervenciones psiquiátricas y psicológicas. Las intervenciones efectivas incluyen el mantenimiento consistente y estricto de límites, la utilización de medicamentos psicotrópicos (inhibidores de los recaptadores de serotonina como fluoxetina y sertrrolina).

Los comportamientos de robo de comida y dinero, acumulativos y manipulativos, tienden a incrementarse durante estos años.

La anticipación y control de aquellos aspectos que pueden disparar explosiones de ira pueden estimular la expresión de las características amables, apacibles y cooperativas de las personas con SPW.

5.3. Educación

Con cada cambio de emplazamiento educativo, el personal escolar deberá ser informado sobre la necesidad de limitar el acceso a la comida y las características de conducta del SPW.

Las personas con SPW deberían permanecer en el colegio hasta los 21 años, donde los horarios diarios y semanales fijos y los cambios limitados pueden ayudar a mantener el control de la conducta. Esto permite un tiempo extra para aprendizajes académicos y la interiorización de habilidades para la autoayuda.

El tipo de escolarización debería estar basado en el funcionamiento intelectual y las necesidades conductuales. La mayoría de los individuos encajan en aulas con un solo profesor para todas las asignaturas para estudiantes con retraso mental ligero, mientras que otros son escolarizados en clases para personas con trastornos de aprendizaje o

emocionales. Los apoyos escolares son útiles cuando el comportamiento es especialmente problemático.

El consultar a profesionales especialistas en conducta fuera del colegio puede ayudar a modular comportamientos en el entorno escolar, dada la capacidad limitada de estos jóvenes para afrontar el estrés.

La socialización es importante. El apoyo en el colegio puede tener resultados positivos si comprenden que el consumo de comida debe ser controlado todo el tiempo.

La educación pre-laboral es importante. Debe comenzar durante la educación secundaria y ayudará en la transición a programas de trabajo para adultos. Los programas de transición a la vida adulta deberían ayudar al alumno a escoger tanto las profesiones u oficios más apropiados, como las opciones de ocio para la juventud adulta.

Los empleos u ocupaciones no deben incluir trabajos relacionados con la comida; a pesar de una supervisión extremadamente cercana, las personas con SPW intentarán conseguir comida en cualquier oportunidad.

En las clases de preparación para algún oficio, deben incluirse aspectos prácticos como la adquisición de habilidades de vida en comunidad, y habilidades sociales. La enseñanza ha de tener en cuenta el hecho de que los individuos con SPW no podrán vivir independientemente sin supervisión.

5.4. Otros aspectos de salud

La salud general es buena si el peso está bajo control.

El control satisfactorio del peso está indicado cuando los adolescentes se mantienen dentro de un percentil de peso normal para personas con SPW. Las tablas de crecimiento estándar para niños también pueden usarse teniendo en cuenta la estatura baja.

En las personas que llegan a ser significativamente obesas puede darse diabetes mellitus tipo II. En todas las personas con obesidad mórbida, debe controlarse periódicamente la glucosa en sangre.

La falta de aceleración del crecimiento típico de la adolescencia es la norma si no existe intervención hormonal. La altura adulta generalmente se alcanza a los 16 años, y en ocasiones en torno a los 12 (la altura media de adultos es de 153 cm en los varones y 142 en las mujeres).

La escoliosis, difícil de detectar cuando está presente la obesidad, se presenta en al menos el 30% de las personas y debe ser valorada durante los exámenes físicos rutinarios; también puede observarse cifosis. En unos pocos individuos tratados con hormona de crecimiento la escoliosis ha tenido una evolución rápida.

La osteoporosis puede darse con mayor frecuencia, por tanto, han de garantizarse una actividad adecuada a su peso e ingesta de calcio y vitamina D.

Los pies pequeños y anchos, característicos de este síndrome, requieren el uso de zapatos que se ajusten adecuadamente. Las zapatillas de deporte, que son blandas y flexibles, son las más cómodas; raramente son necesarios zapatos a medida.

El rascado es un problema aunque las lesiones raramente se infectan. Los avisos verbales no son efectivos y pueden tener como resultado un aumento de esta conducta. Al igual que a otras edades, la mejor aproximación es poner una tirita e ignorar la conducta. Desgraciadamente ninguna medicación se ha mostrado eficaz.

El cuidado dental debe incluir el uso de flúor y la supervisión de la higiene oral diaria. Los productos para incrementar el flujo salivar (pasta de dientes, enjuagues bucales, chicle sin azúcar) son útiles en el tratamiento de la saliva anormal. La rumiación puede causar problemas adicionales.

La pubertad está generalmente retrasada y es incompleta, aunque el vello púbico puede aparecer antes de lo esperado. La menstruación irregular y escasa puede comenzar en estos años. A la mayoría de los varones no les sale barba hasta los 20 años y es generalmente poco densa. El desarrollo genital raramente es completo. El uso de hormonas sustitutivas no se ha estudiado sistemáticamente, pero es efectivo para mejorar las características sexuales secundarias. La administración de testosterona puede acompañarse de agresiones y conductas desajustadas en algunos varones.

La enuresis debe tratarse con un programa de modificación de conducta. En casos aislados se trata con medicación, aunque puede provocar retención de líquidos excesiva.

La hipoventilación y desaturación durante el sueño son frecuentes. La apnea de sueño puede presentarse cuando la obesidad es patente. En más del 90% de los individuos se observan somnolencia diurna y trastornos respiratorios durante el sueño. Estos problemas han de ser evaluados con estudios de sueño y tratados adecuadamente. El tratamiento es el mismo que para aquellos individuos sin el síndrome. Cuando la hipoventilación es severa debe lograrse una pérdida de peso rápida.

5.5. Aspectos familiares

El apoyo médico y psicológico es esencial para las familias cuando los comportamientos extraños se van haciendo difíciles de manejar.



Fig. 7. Los adolescentes con SPW se van haciendo cada vez más conscientes de las discrepancias entre ellos y sus compañeros.

La falta de conexión entre el colegio y la casa puede minar los esfuerzos para manejar con efectividad el comportamiento. Debe mantenerse una comunicación constante entre la familia y el colegio.

Los hermanos pueden necesitar asesoramiento para ayudarles a adaptarse a los problemas que supone tener un hermano o hermana con el SPW.

La tutela legal se convierte en una preocupación importante durante este tiempo. Debe ayudarse a que los padres comprendan que sus hijos nunca llegarán a ser completamente independientes. La expectativa de que una persona con SPW será capaz de manejar dinero no es realista, y además siempre será necesario mantener un control externo del consumo de comida.

5.6. Ayudas

Durante la valoración para tramitar o revisar el certificado de minusvalía insistir en los problemas endocrinos y sobre todo en el retraso mental y problemas metabólicos, hiperfagia (y las consecuencias), y problemas de conducta (en especial los problemas de control de los impulsos).

6. EDAD ADULTA (A PARTIR DE LOS 21)

La transición desde la infancia a la edad adulta es más difícil para cualquiera con un trastorno de desarrollo. Actualmente las personas con SPW viven bien hasta bastante entrada la mediana edad y años siguientes, y la responsabilidad de los padres no decrece. Este incremento de la longevidad requiere anticiparse a las necesidades únicas de esta población mayor. La estructura escolar finaliza a esta edad y las familias pueden encontrar dificultades para conseguir ocupación para los adultos. Debe plantearse especialmente que el trabajo tenga sentido. Los problemas de salud relacionados con la obesidad siguen siendo la preocupación principal. La necesidad de interacciones sociales se incrementa y permanece el deseo de vivir independientemente. Se debe exigir a los cuidadores que estén formados sobre las características fisiológicas, médicas y de conducta de los adultos con SPW.



Fig. 8. El estado de salud está directamente relacionado con el grado de obesidad.

6.1. Nutrición

Los individuos con SPW nunca son capaces de controlar su propia ingesta de comida, y no es realista esperar que lo hagan. La obesidad tiende a aumentar cuando los programas ocupacionales y las actividades independientes permiten un mayor acceso a la comida. Esto requiere mayores restricciones de movilidad en la comunidad y en las actividades independientes, lo que es frustrante para las personas con SPW y sus familias.

Es necesario que se pese con frecuencia y cualquier aumento o ganancia marcada de peso en un periodo de tiempo corto requiere la reevaluación de la cantidad de supervisión. Hay una gran diversidad en los tipos de dieta utilizados por diferentes especialistas. En general, una dieta de 1.000 kcal/día hará que pierdan peso, y una por encima de 1.400 kcal/día tendrá como resultado una ganancia de peso, a menos que se lleve a cabo un riguroso programa de ejercicio. Las dietas de 600-800 kcal/día pueden ser necesarias para una pérdida rápida de peso y se llevan a cabo con más eficacia con un ingreso hospitalario o con un estrecho control.

La inclusión en un programa de internamiento muy estructurado está indicado cuando la salud está deteriorada. En este tipo de programa ha de asegurarse que se cumplen dietas muy bajas, de tan sólo 600 kcal/día, que estimulen el ejercicio físico apropiado y que controlen el comportamiento.

Deben garantizarse los suplementos de vitaminas y de calcio.

6.2. Aspectos de conducta

Los problemas de conducta típicos (argumentación, perseveración, cambios de humor, impulsividad, compulsividad, desobediencia, rigidez y rabietas) tienden a persistir. Debe ofrecerse tratamiento psiquiátrico y conductual de mano de profesionales con conocimientos sobre el SPW. Las medicaciones psicoactivas junto con programas de modificación conductual son útiles.

Algunas personas con SPW muestran sólo problemas leves de conducta y son trabajadores productivos en talleres ocupacionales o en empleo protegido.

Una minoría de adultos con SPW desarrolla síntomas psicóticos. Puede ser necesaria la hospitalización psiquiátrica. Curiosamente, el impulso de comer desaparece en algunos casos cuando aparecen los síntomas psicóticos.

Los problemas de conducta a menudo disminuyen cuando un adulto comienza a vivir en una situación de grupo estructurada en la que hay personal entrenado en el control del SPW.

La mayoría de los individuos afectados desarrollan amistades platónicas con personas de ambos sexos. La actividad sexual es poco común, pero en algunos casos es de naturaleza coercitiva, con las personas utilizadas como víctimas a cambio de comida.

6.3. Educación / Entrenamiento pre-laboral

La educación debe continuar hasta los 16 años (o los 21 en Garantía Social o FP). Durante la etapa de educación secundaria se ha establecido como contenido transversal de todas las áreas una formación profesional de base, la cual facilitará su inserción laboral (taller) de adulto. La manipulación de alimentos no ha de ser una optativa vocacional. La horticultura, tareas estructuradas de cuidado del hogar, trabajos de oficina y algunos tipos de tareas de manufactura son apropiadas.

No puede esperarse que los adultos con SPW manejen dinero con independencia ya que la mayoría del mismo lo gastarán en comida y descuidarán otras necesidades. Los padres u otro tutor necesitarán ser portadores/beneficiarios de los cheques.

6.4. Otros aspectos de salud

El estado de salud general está directamente relacionado con el grado de obesidad presente. La complicación sería más común es la diabetes mellitus tipo II. Deben hacerse todos los esfuerzos para disminuir la obesidad, para controlar o eliminar esta condición. Las pruebas de glucosa en sangre o hemoglobina glicosilada han de hacerse anualmente o más a menudo en personas con obesidad mórbida (definida como más del 100% del peso ideal).

Cuando el peso se aproxima al 150-200% de sobrepeso es seguro que existirá hipoventilación profunda y la apnea de sueño. Para evitar una muerte temprana, es esencial la hospitalización y una pérdida rápida de peso.

Cuando se detecta hipertensión se requiere tratamiento y es un indicador de la necesidad de esfuerzos adicionales para perder peso.

La osteoporosis comienza antes de lo esperado tanto en varones como en mujeres y puede tener como consecuencia fracturas. Debe garantizarse un ejercicio adecuado para mantener el peso y calcio y vitamina D. La nueva medicación para la osteoporosis puede ser útil, pero aún no ha sido estudiada. La cifosis es frecuente.

En los pliegues de grasa aparece irritación de la piel y úlceras y puede tratarse con una solución de vinagre diluido y clotrimazol junto con una higiene cuidadosa.

Las fracturas y problemas intra-abdominales como úlceras o apendicitis pueden ser difíciles de sospechar porque muchos individuos tienen una sensibilidad al dolor reducida.

Los comportamientos de rascado han de ser tratados no prestando atención y en la mayoría de los casos sólo requiere limpieza y una tirita. Raramente es necesario el uso de antibióticos aunque las infecciones en la parte baja de las piernas en personas severamente obesas pueden necesitar antibióticos orales o intravenosos. Además del rascado se han identificado al menos otros 26 tipos de conductas autolesivas. El segundo comportamiento de este tipo más frecuente es la introducción de un dedo en el recto que causa sangrado. Limitar el tiempo en el baño normalmente disminuye este comportamiento, ya que es donde se da con más frecuencia. En casos raros el sangrado se hace excesivo, se da un absceso perirectal o se puede dañar la integridad del esfínter anal.

Para aquellos que están motivados pueden dejar de rascarse u otros comportamientos autolesivos, es útil ofrecerles un objeto para mantener las manos "ocupadas".

Debe ofrecerse revisiones ginecológicas rutinarias. Aunque los individuos con SPW no son fértiles, debe darse información sexual enfatizando la necesidad de practicar "sexo seguro", si se pretende tener actividad sexual.

Las mujeres normalmente tienen una menstruación infrecuente y escasa que es de naturaleza anovulatoria. El comienzo frecuentemente es después de los 20 años. La menarquía ocurre en un rango amplio de edad (de 7 a 38 años en un grupo de pacientes). La menstruación varía en frecuencia, flujo y duración; el sangrado excesivo puede regularse con terapia hormonal sustitutiva.

Es frecuente la hipoventilación y desaturación durante el sueño, y puede aparecer apnea de sueño si la obesidad se hace marcada. En más del 90% de los individuos se presenta somnolencia diurna y trastornos respiratorios. Estos problemas han de ser evaluados mediante estudios de sueño y tratados con presteza. El tratamiento es el mismo que el de aquellos sin SPW. Debe conseguirse una pérdida rápida de peso cuando la hipoventilación es severa.

6.5. Familia / Lugar de residencia

El problema del control de peso es de por vida. Las personas con SPW nunca desarrollan la habilidad de controlar su propia ingesta de comida. A menudo los padres y cuidadores no son conscientes del grado de habilidad y manipulación que utilizan para conseguir comida. Los desplazamientos en transportes públicos a menudo proporcionan oportunidades para comprar o robar comida. Debe conseguirse un transporte de puerta a puerta.

Debido a la necesidad de ser supervisados las 24 horas, algunos adultos se mudan a centros residenciales en los que lo ideal es que exista personal cualificado que comprenda la necesidad de supervisión de la comida y cómo manejar los problemas de conducta. Los aspectos de tutela han de ser preparados si aún no se ha hecho. El cambio de residencia se puede dar en diferentes momentos, dependiendo de la edad y salud de los padres, disponibilidad de apoyos, y de los deseos de la persona afectada de irse de casa, como el resto de los hermanos no afectados.

La mayoría de las residencias (sean grupos dedicados a SPW, residencias con afectados por diferentes diagnósticos, o pisos tutelados) pueden ser satisfactorios. Ofrecen oportunidades para desarrollar amistades al tiempo que se mantiene el contacto con la familia. En estas residencias permiten un estilo de vida satisfactorio si incluye actividades ocupacionales y sociales.

6.6. Ayudas

Durante la valoración para revisar el certificado de minusvalía insistir en los problemas endocrinos y sobre todo en el retraso mental, problemas metabólicos, hiperfagia (y las consecuencias) y problemas de conducta (en especial los problemas de control de los impulsos).

7. BIBLIOGRAFÍA

• GENERAL

CASSIDY, S.B. (1984): "Prader-Willi syndrome", *Current Problems in Pediatrics. Chicago Yearbook Medical Publishers* 14: 1-55.

— 1997: "Prader-Willi syndrome: Syndrome of the month", *Journal of Medical Genetics* 34: 917-923.

GREENSWAG, L.R., and ALEXANDER, R.C., eds.: *Management of Prader-Willi Syndrome* (2nd ed.), Springer Verlag.

HOLM, V.A., SULZBACHER, S.J., y PIPES, P.L. (eds.): *The Prader-Willi syndrome*. Baltimore: University Park Press (45-53).

HOLM, V.A., CASSIDY, S.B., BUTLER, M.G., HANCHETT, J.M., GREENSWAG, L.R., WHITMAN, B.Y. y GREENBERG, F. (1993): "Prader-Willi syndrome; Consensus diagnostic criteria", *Pediatrics* 91: 398-402.

• GENÉTICA

CASSIDY, S. (1995): "Genetics of Prader-Willi syndrome", en *Management of Prader-Willi Syndrome* (2nd ed.) Greenswag, L.R., Alexander, R.C., eds. New York: Springer-Verlag, pp. 18-31.

CASSIDY, S.B., SCHWARTZ, S. (1998): "Prader-Willi and Angelman syndromes: Disorders of genomic imprinting", *Medicine* 77: 140-156.

NICHOLLS, R.D., SAITOH, S., HORSTHEMKE, B. (1998): "Imprinting in Prader-Willi and Angelman syndromes", *Trends in Genetics* 14: 194-200.

• NUTRICIÓN

AKERS, M. y MANDELLA, P. (1984): *Red yellow green system of weight control* Pittsburgh, PA: The Rehabilitation Institute of Pittsburgh.

BUTLER, M.G., BUTLER, R.I., y MEANEY, F.J. (1988): "The use of skinfold measurements to judge obesity during the early phase of Prader-Labhart-Willi syndrome", *International Journal of Obesity*, 12: 417-422.

HOLM, V.A., y PIPES, P.L. (1976): "Food and children with Prader-Willi syndrome", *American Journal of Diseases of Children*, 130: 1063-1067.

MULLINS, J. y MAIER, B. (1987): "Weight management of youth with Prader-Willi syndrome", *International Journal of Eating Disorders* 6(3): 419-427.

SADLER, D. (1995): "Nutritional management", en *Management of Prader-Willi Syndrome* (2nd ed.) Greenswag, L.R., Alexander, R.C., eds., New York: Springer-Verlag 88-114.

- **DESARROLLO**

- DYKENS, E., HODAPP, R., WALSH, K. y NASH, L. (1992a): "Profiles correlates and trajectories of intelligence in Prader-Willi syndrome", *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry* 31(6): 1125-1130.
- GABEL, S., TARTER, R.E., GAVALER, J., GOLDEN, W.L., HEGEDUS, A.M. y MAIER, B. (1986): "Neuropsychological capacity of Prader-Willi children: General and specific aspects of impairment", *Applied Research in Mental Retardation* 7: 459- 466.
- GREENWAG, L.R. (1985): *Sexuality for people with Prader-Willi syndrome: Is ignorance bliss?* Proceedings of National Conference of Prader-Willi Syndrome Association, Windsor Locks, CT.
- HALL, J. (1975): "Sexuality and the mentally retarded", en R. Green (ed.), *Human sexuality: A Health practitioner's text*, Baltimore MD: Williams y Wilkins (181-195).
- GREENSWAG, L.R., SINGER, S., CONDON, N., BUSH, H., OMROD, S., MULLIGAN, M., SHAW, P. (1995): "Residential options for individuals with Prader-Willi syndrome", en *Management of Prader-Willi Syndrome* (2nd ed.), Greenswag, L.R., y Alexander, R.C., eds., New York, Springer-Verlag 214-247.
- MITCHELL, W. (1988): "Social skills training for Prader-Willi Syndrome", *Management of Prader-Willi Syndrome*, Greenswag, L.R., y Alexander, R.C., (eds.), (165- 170) New York; Springer-Verlag.

- **HABLA Y LENGUAJE**

- DOWNNEY, D., KNUTSON, C. (1995): "Speech and language Issues", en *Management of Prader-Willi Syndrome* (2nd ed.), Greenswag, L.R., Alexander, R.C., eds. New York: Springer-Verlag 142-155.
- KLEPPE, S.A., KATAYAMA, K.M., SHIPLEY, K.G. y FOUSHEE, D.R. (1990): "The speech and language characteristics of children with Prader-Willi syndrome", *Journal of Speech and Hearing Disorders*, 55: 300-309.
- LEVINE, K., WHARTON, R. y FRAGALA, M. (1993): "Educational considerations for children with Prader-Willi syndrome and their families", *Prader-Willi Perspectives*, 1(3): 3-9.
- MUNSON-DAVIS, J.A. (1988): "Speech and language development", en Greenswag, L.R. y Alexander, R.C. (eds.), *Management of Prader-Willi syndrome*. New York: Springer-Verlag (124-133).

- **CONDUCTA/PSIQUIATRÍA**

- BARTOLUCCI, G. y YOUNGER, J. (1994): "Tentative classification of neuropsychiatric disturbances in Prader-Willi syndrome", *Journal of Intellectual Disability Research* 38: 621-9.

- BORGHGRAEF, M., FRYNS, J.P. y BERGHE, V.D. (1990): "Psychological profile and behavioral characteristics in 12 patients with Prader-Willi syndrome", *Genetic Counseling*: 38: 141-150.
- BOYLE, I.R. (1994): "Psychiatric medication and Prader-Willi syndrome: Notes from the frontiers", *Prader-Willi Perspectives*, 2(2):4.
- CLARKE, D.J. (1993): "Prader-Willi syndrome and psychoses", *British Journal of Psychiatry* 163: 680-684.
- CLARKE, D.J., BOER, H., CHUNG, M.C., STURMEY, P., WEBB, T. (1996): "Maladaptive behavior in Prader-Willi syndrome in adult life", *Journal of Intellectual Disability Research* 40(2): 159-165.
- CLARKE, D.J., y WEBB, T. (1995): "Prader-Willi syndrome and psychotic symptoms: Report of a further case", *Irish Journal of Psychological Medicine* 12(1): 27-9.
- CURFS, L.M.G. (1992): "Psychological profile and behavioral characteristics in the Prader-Willi syndrome", en S.B. Cassidy (ed.), *Prader-Willi syndrome and Other Chromosome 15q Deletion Disorders*, New York: Springer-Verlag (211-221).
- DYKENS, E., HODAPP, R., WALSH, K. y NASH, L. (1992b): "Adaptive and maladaptive behavior in Prader-Willi syndrome", *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry* 31(6): 1131-1136.
- DYKENS, E.M. y CASSIDY, S.B. (1995): "Correlates of maladaptive behavior in children and adults with Prader-Willi syndrome", *American Journal of Medical Genetics* 60(6): 546-9.
- DYKENS, E.M., LECKMAN, J.F. y CASSIDY, S.B. (1996): "Obsessions and compulsions in Prader-Willi syndrome", *Journal of Child Psychology and Psychiatry* 37: 995- 1002.
- HELLINGS, J.A. y WARNOCK, J.K. (1994): "Self-injurious behavior and serotonin in Prader-Willi syndrome", *Psychopharmacology Bulletin* 30: 245-250.
- HODAPP, R.M., DYKENS, E.M. y MASINO, L. (1997): "Stress and support in families of persons with Prader-Willi syndrome", *Journal of Autism and Developmental Disorders* 27: 11-24.
- MARSHALL, B.D. JR., WALLACE, C.J., ELDER, J., BURKE, K., OLIVER, T. y BLACKMAN, R. (1981): "A behavioral approach to the treatment of Prader-Willi syndrome", en V.A. Holm, S.J. Sulzbacher y P.L. Pipes (eds.) Baltimore: University Park Press, *The Prader-Willi syndrome* (185-199).
- TAYLOR, R.L. (1988): "Cognitive and behavioral characteristics", M.L. Caldwell y R.L. Taylor (eds.) New York: Springer-Verlag, *Prader-Willi syndrome: selected research and management issues* (29-42).
- WHITMAN, B. y GREENSWAG, L. (1995): "Psychological and behavioral management", en *Management of Prader-Willi Syndrome* (2nd ed.), Greenswag, L.R., Alexander, R.C., eds. New York: Springer-Verlag, pp. 125-141.

WHITMAN, B. y ACCARDO, P. (1987): "Emotional symptoms in Prader-Willi syndrome adolescents", *American Journal of Medical Genetics* 28: 897-905.

WOLFF, O. (1987): "Prader-Willi syndrome, psychiatric aspects", *Journal of the Royal Society of Medicine* 80: 718-720.

• **ASPECTOS MÉDICOS**

ANGULO, M., CASTRO-MAGANA, M., MAZUR, B., CANAS, J.A., VITOLLO, P.M., SARRANTONIO, M. (1996): "Growth hormone secretion and effects of growth hormone therapy on growth velocity and weight gain in children with Prader-Willi syndrome", *Journal of Pediatric Endocrinology y Metabolism* 9(3): 393-400.

BRAY, G., DAHMS, W., SWERDLOFF, R., FISER, R., ATKINSON, R. y CARRELL, R. (1983): "The Prader-Willi syndrome: A study of 40 patients and a review of the literature", *Medicine* 62: 59-80.

BUTLER, M.G. y MEANEY, F.J. (1991a): "Standards for selected anthropometric measurements in Prader-Willi syndrome", *Pediatrics* 88: 853-860.

CASSIDY, S.B., RUBIN, K.G. y MUKAIDA, C.S. (1987): "Genital abnormalities and hypogonadism in 105 patients with Prader-Willi syndrome", *American Journal of Medical Genetics* 28: 922-923.

HANCHETT, J.M. (1993): *Hypoventilation oxygen saturation levels and Prader-Willi syndrome*. Proceedings of National Prader-Willi Syndrome Association Scientific Day.

HANCHETT, J.M. y MAIER, B. (1995): "A crisis intervention model for persons with Prader-Willi syndrome", *Management of Prader-Willi Syndrome* (2nd ed.). Greenswag, L.R., Alexander, R.C., eds., New York Springer-Verlag 265-273.

HARRIS, J.C. y ALLEN, R.P. (1996): "Is excessive daytime sleepiness characteristic of Prader-Willi syndrome? The effects of weight change", *Archives of Pediatrics y Adolescent Medicine* 150(12): 1288-93.

HERTZ, G., CATALETTO, M., FEINSILVER, S.H., ANGULO, M. (1995): "Developmental trends of sleep-disordered breathing in Prader-Willi syndrome: the role of obesity", *American Journal of Medical Genetics* 56(2):188-90.

HERED, R.W., ROGERS, S., ZANG, Y.F., BIGLAN, A.W. (1988): "Ophthalmic features of Prader-Willi syndrome", *Journal of Pediatric Ophthalmology y Strabismus* 25(3):145-154.

HOLM, V.A. y LAURNEN, E.L. (1981): "Prader-Willi syndrome and scoliosis", *Developmental Medicine and Child Neurology* 23: 192-201.

JONES, M.W. (1991): "Scoliosis in Prader-Willi syndrome", *Prader-Willi Syndrome and Other Chromosome 15q Deletion Disorders*. NATO ASI series, H61: 199- 209.

KAPLAN, J., FREDRICKSON, P.A. y RICHARDSON, J.W. (1991): "Sleep and breathing in patients with Prader-Willi syndrome", *Mayo Clinic Proceedings* 66: 1124-1126.

- KAUFMAN, H., OVERTON, G., LEGGOTT, J., CLERICUZIO, C. (1995): "Prader-Willi syndrome: Effect of group home placement on obese patients with diabetes", *Southern Medical Journal* 88(2): 182-4.
- KODISH, E. y CUTTLER, L. (1996): "Ethical issues in emerging new treatments such as growth hormone therapy for children with Down syndrome and Prader-Willi syndrome", *Current Opinion in Pediatrics* 8(4): 401-5.
- LEE, P.D.K., HWU, K., BROWN, B., GREENBERG, F. y KLISH, W. (1992b): "Endocrine investigations in children with Prader-Willi syndrome", *Dysmorphology and Clinical Genetics* 6, 27-28.
- LEE, P.D.K., HWU, K., HENSON, H., BROWN, B.T., BRICKER, J.T., LEBLANC, A.D., FIOROTTO, M.D., GREENBERG, F. y KLISH, W.J. (1993): "Body composition studies in Prader-Willi syndrome (PWS): Effects of growth hormone (GH) therapy", en K.J. Ellis y J.D. Eastman (eds.), Newark: Plenum Press, *Human body composition. In vitro methods models and applications* (201-206).
- LINDGREN, A.C., HAGENAS, L., MULLER, J., Blichfeldt, S., ROSENBERG, M., BRISMAR, T., and RITZEN, E.M. (1998): "Growth hormone treatment of children with Prader-Willi syndrome affects linear growth and body composition favourably", *Acta Paediatr*, 87: 28-31.
- MALLORY, G.B., FISER, D.H. y JACKSON, R. (1989): "Sleep-association breathing disorders in morbidly obese children and adolescents", *Journal of Pediatrics* 115: 892-897.
- NILSSON, K.O. (1989): "What is the value of growth hormone treatment in short children with specified syndromes? Turners syndrome, Osteochondrodysplasias, Prader-Willi syndrome, Noonan syndrome", *Acta Paediatr Scandinavica* 362 (suppl), 61-68.
- REES, D., JONES, M.W., OWEN, R. y DORGAN, J.C. (1989): "Scoliosis surgery in the Prader-Willi syndrome", *Journal of Bone and Joint Surgery* 71: 685-688.
- ROBSON, W.L., SHASSHI, V., NAGARAJ, S., NORGAARD, J.P. (1997): "Water intoxication in a patient with the Prader-Willi syndrome treated with desmopressin for nocturnal enuresis", *Journal of Urology* 157(2): 646-7.
- SCHLUTER, B., BUSCHATZ, D., TROWITZSCH, E., AKSU, F., ANDLER (1997): "Respiratory control in children with Prader-Willi syndrome", *European Journal of Pediatrics* 156(1): 65-8.
- SORIANO, R.M.G., WEISZ, I. y HOUGHTON, G.R. (1988): "Scoliosis in the Prader-Willi syndrome", *Spine* 13: 209-211.
- VGONTZAS, A.N., BIXLER, E.O., KALES, A., CENTURIONE, A., ROGAN, P.K., MASCARI, M., VELA-BUENO, A. (1996): "Daytime sleepiness and REM abnormalities in Prader-Willi syndrome: Evidence of generalized hypoarousal", *International Journal of Neuroscience* 87(3- 4): 127-39.

WANG, X.C., NOROSE, K., KIYOSAWA, K., SEGAWA, K. (1995): "Ocular findings in a patient with Prader-Willi syndrome", *Japanese Journal of Ophthalmology* 39(3): 284-9.

- **DENTAL**

HART, S. (1994): "The oral manifestations of Prader-Willi syndrome: A review of the literature and results of a parent-reported questionnaire", *Prader-Willi Perspectives* 2: 7-10.

KRAUTMANN, P.J., BARENIE, J.T. y MYERS, D.R. (1981): "Clinical manifestations of Prader-Willi syndrome", *Journal of Pedodontics* 5: 256-261.

NOWAK, A. (1995): "Dental manifestations and management", en Greenswag, L.R. y Alexander, R.C. (eds.), *Management of Prader-Willi Syndrome*. New York: Springer-Verlag 81-87.

SALAKO, N.O. y GHAFOURI, H.M. (1995): "Oral findings in a child with Prader-Labhart-Willi syndrome", *Quintessence International* 26(5): 339-41.

- **EDUCACIÓN**

FRYNS, J.P. (1991): "Strengths and weaknesses in the cognitive profile of youngsters with Prader-Willi syndrome", *Clinical Genetics* 40(6): 430-434.

LUPI, M.H. (1988): "Education of the child with Prader-Willi syndrome", en *Management of Prader-Willi syndrome*, Greenswag, L.R. y Alexander, R.C. (eds.), New York: Springer-Verlag (113-123).

SAPORITO, A.M. (1995): "Vocational concepts in Prader-Willi syndrome", en *Management of Prader-Willi Syndrome* (2nd ed.), Greenswag, L.R., Alexander, R.C., ed. New York Springer-Verlag 248-264.

Capítulo XIV

EL SPW Y LA FAMILIA

MARTA ALBERT

Psicóloga Asociación Española para el Síndrome de Prader-Willi

La presencia de un miembro discapacitado es un desencadenante de estrés en la familia. Dada su naturaleza interactiva, ésta afecta y es afectada por la presencia de un individuo con el SPW. La familia desempeña el papel principal en la vida de una persona con SPW (no institucionalizada), que en ocasiones se convierte en el centro de esta.

1. LOS PADRES

La llegada a una familia de un niño con SPW desbarata todas las expectativas de los padres, y se produce en ellos una serie de sentimientos que los sumerge en un estado psicológico muy doloroso y difícil. Atraviesan periodos de intensa confusión e incluso de amnesia, y a veces incluso olvidan todo lo que ocurrió aquellos días después del nacimiento.

Comienza la búsqueda de un diagnóstico y con ello, un interminable rosario de pruebas. El diagnóstico en muchos casos no llega hasta el tercer año, e incluso mucho más tarde. Cuando éste por fin se alcanza, algunos padres niegan la situación al no poder asumirlo, y emprenden una serie de acciones cuyo fin es conseguir otro diagnóstico más favorable. También se producen reacciones de agresividad hacia la persona que les confirmó el diagnóstico, y hacia la propia familia si no ha actuado como ellos esperaban. Pueden darse, especialmente en las madres, sentimientos de invalidez, pérdida de confianza en sí mismas, sentimientos de ansiedad por su salud, dificultades para transmitir el diagnóstico, culpabilidad y preocupación por su futuro. Para aquellos que reciben el diagnóstico tarde (en la adolescencia o edad adulta) éste es un alivio, ya que da sentido a muchas de las experiencias vividas.

Poco a poco la familia irá reestructurándose y adaptándose a la nueva situación. La adaptación principal que se requiere para mantener el bienestar de cualquier persona con SPW está en relación con los patrones de alimentación. Como consecuencia de dichas adaptaciones, los padres y hermanos a menudo desarrollan patrones de alimen-



Fig. 1. La llegada de un hijo con SPW afecta al equilibrio de la familia.

tación clandestina. Confiesan que toman comida "prohibida" encerrados en su dormitorio y dan a escondidas porciones extra a los otros hermanos cuando el afectado está durmiendo. Comentan habitualmente la agudeza auditiva de sus hijos con SPW para detectar el sonido de envoltorios de celofán en habitaciones alejadas.

Pero los controles para evitar el acceso a la comida no son estáticos: las habilidades del niño para conseguirla se incrementan con la edad, necesitando controles más sofisticados. Con niños pequeños, por ejemplo, la comida puede estar simplemente fuera del alcance de su mano, o en un lugar cerrado. No obstante algunas cerraduras han sido "atacadas" con distintas herramientas para acceder a la comida. Muchos padres dicen que cambian de sitio la comida (bajo llave), llevan las llaves encima para que el chico no las encuentre y le restringen el acceso a la cocina incluso estando las cosas bajo llave.

Los patrones de la dieta y comida también han creado problemas en algunas familias en que los padres se quejaban de las comidas para "conejos" y la falta de "un buen filete con patatas". Es difícil determinar, sin embargo, si ese criticismo es producto del

estrés paterno asociado al síndrome, o si el síndrome es el chivo expiatorio de problemas anteriores de la pareja.

En algunos casos, el padre se siente abandonado por la dedicación de su mujer al hijo con SPW. Pero mientras el marido puede “escapar” de los problemas del hogar yéndose a trabajar cada día, las madres que no trabajan fuera de la casa se sienten abandonadas frente a las incertidumbres del cuidado diario del afectado. Incluso rutinas simples como ir a la compra o en transporte público pueden convertirse en situaciones embarazosas que crean inseguridad. Como consecuencia de ello, algunas madres van aislándose socialmente. Aquellas que se han dedicado al cuidado de sus hijos y que sienten que no reciben el apoyo que necesitan de sus maridos pueden sentirse enfadadas o frustradas.

Los padres también se preocupan por las necesidades no cubiertas de los otros hermanos. Luchan contra los requerimientos de tiempo extraordinario de supervisión y actividades para su hijo con SPW.

Mientras que algunas parejas se fortalecen en la batalla común contra el SPW, otras parecen desintegrarse bajo el estrés. La falta de privacidad en casa, reducción del tiempo que pasan juntos, cansancio, y diferencias de opinión en cómo educar a los hijos, y la tensión que supone no poder prever qué hará el afectado puede erosionar la estabilidad de la pareja. Sin la posibilidad de oportunidades para tomarse algún respiro de la familia, en que padre y madre puedan pasar algún tiempo juntos y “recargar las pilas”, los matrimonios están en riesgo constante. El cuidarse a sí mismos así como a la familia llega a ser tan importante como el cuidar de su hijo.

2. LOS HERMANOS

La salud física y psíquica de los padres es importante: a mayor salud, mejor adaptación psicológica de los hermanos. Los hijos tenderán a imitar la actitud de los padres (sea ésta positiva o negativa).

Los hermanos vivirán la llegada de un hermano con SPW de muy diversas maneras, según la edad, el número que éste ocupe en la familia y la reacción de los padres. Los niños más vulnerables son los hermanos menores y las hermanas mayores. La adaptación psicológica será mejor cuanto mayor sea el número de hermanos (habiendo otro se reduce la carga emocional y física, porque puede ayudar, también como confidente), para los hermanos de sexo opuesto y para aquellos con una diferencia de edad de tres o más años con respecto al hermano afectado (ya que es probable que los padres y otros miembros de la familia hayan hecho ajustes antes del nacimiento del hermano). Los hermanos/as mayores no sólo tienen que ajustarse a la llegada del nuevo hijo; además, han de enfrentarse al hecho de que el nuevo hermano requiere mayor atención. Los niños de corta edad, al ver que la conducta de los padres cambia al descubrir que su hijo es SPW, pueden achacar a su propia conducta la causa de la angustia familiar. No llegan a comprender los trastornos médicos o evolutivos del hermano, confundiendo la causa, el efecto y el tratamiento del problema. Para explicar el problema de forma comprensiva



Fig. 2. *Lo que cuesta aceptar es la realidad del hermano afectado, y no al hermano en sí.*

De pequeños —entre 3-8 años—, los niños, al describir a sus hermanos con SPW, no observan diferencias significativas con sus hermanos normales, si bien, reconocen que el niño tiene problemas especiales y que existen más alteraciones de los planes y costumbres de su familia. Esto no significa que ignoren o no sientan los problemas de su hermano, sino que la relación con su hermano no está todavía dominada exclusivamente por la incapacidad de éste. Aunque puedan sentir celos, justifican las atenciones siempre que vean problemas físicos. Pueden tener sentimientos de injusticia al no poder tomar chucherías como los amigos, o sentimientos de vergüenza cuando van los amigos a casa y presencian una rabieta.

Durante la adolescencia, pueden avergonzarse de traer amigos a casa cuando todo está bajo llave en la cocina o existen posibilidades de que estos presencien comportamientos inadecuados. Las responsabilidades extraordinarias asociadas a hacer de canguro, la falta de tiempo a solas con los padres y las restricciones en las rutinas de alimentación (especialmente picar) pueden generar rabia y resentimiento en algunas ocasiones.

Cuando se les ha preguntado, para ellos lo *positivo* de convivir con un hermano/a con el SPW son sus propios logros personales (aprender a ser pacientes y tolerantes, enseñarles a hacer cosas, mejor comprensión de otras personas discapacitadas, su sentido del humor, tener una dieta saludable y equilibrada, la ayuda que prestan en casa, y su participación en actividades especiales), el verlos/as lograr metas no esperadas, la

ble a los hermanos, habrá que describir las partes más afectadas (tono al nacer) y su importancia funcional. Debe quedarles claro que no se trata de una enfermedad contagiosa, y que no es culpa de ninguno de ellos. Es importante centrar el tema en los puntos fuertes y capacidades del niño como individuo y dar una visión optimista sobre el tratamiento y la investigación actual del trastorno, sin cometer el error de decir que probablemente se curará.

Cuando el hermano mayor es el afectado verá amargamente que los pequeños le sobrepasen. Y los hermanos menores sentirán confusión, culpa o tristeza al superar a su hermano.

Los hermanos expresan de distintas formas su experiencia de convivencia con su hermano con SPW. Generalmente lo que les cuesta aceptar es la realidad de su hermano, y no a su hermano en sí.

personalidad afectuosa, alegre y amistosa de las personas con el SPW y el tener un núcleo familiar más unido. Lo *negativo* se centra en las restricciones alimentarias (tener que tratar con comedores/as compulsivos/as, no poder comer caramelos delante de la persona con el SPW, sentimientos de culpa respecto a la comida), lidiar con los problemas de conducta y las consecuencias de las adaptaciones necesarias (las conductas bochornosas en público, las rabietas, las eternas discusiones, las obsesiones y la repetición continua de preguntas y temas, la lentitud de las personas con el SPW —siempre tener que esperarlos—, el cansancio de los padres que siempre tienen que estar pendientes de ellos/as, no poder hacer nada sin planificar, tener que “cuidar” a alguien que ya tiene edad para cuidarse solo/a, las interrupciones del hermano cuando ellos necesitan atención) y las preocupaciones por el hermano (la responsabilidad de hacerse cargo del hermano en el futuro, asumir el hecho de que la persona podría morir joven si no logran controlar el peso).

El hablar de los problemas ya a edad temprana (a partir de los 3 años) proporciona al niño el claro mensaje de que los problemas pueden ser tratados y compartidos en el seno de la familia. Los niños son remisos a hablar de sus hermanos aunque sus padres estimulen la comunicación abierta. Es más sencillo iniciar la conversación hablando de otros niños con problemas que no sean el propio hermano. Las preocupaciones y preguntas de los hermanos se modifican con el paso del tiempo; desde la preocupación por la ausencia de los padres en niños pequeños, miedos a las reacciones de los compañeros típicos de hermanos de mayor edad hasta la inquietud de los adolescentes por el futuro del su hermano. Cuando los hermanos preguntan, deben recibir contestaciones lo más directas posibles. Cuando los padres no comprendan algún aspecto del SPW, deben reconocerlo honestamente en presencia de los hermanos, así como admitir y comentar los aspectos del problema que les resultan frustrantes o confusos (así los hermanos lo imitarán). El libro de Janelee Tomasenski, “A veces me alegro, a veces me entristezco... de pertenecer a una familia Prader-Willi” puede ser de gran ayuda para los hermanos pequeños. (Ver anexo: “A veces me alegro, a veces me entristezco... de pertenecer a una familia Prader-Willi”.)

3. LOS ABUELOS (Y RESTO DE LA FAMILIA)

La noticia también supone un fuerte choque emocional para los abuelos. Ellos desean apoyar a su hijo/a y saber qué le pasa al nieto/a. También ellos necesitan información de primera mano (bibliografía, contactos con asociaciones...). Una vez equipados con una información correcta se encontrarán mejor capacitados para apoyar a los padres.



Fig. 3. Los adolescentes perciben logros personales en la convivencia con un hermano discapacitado.

Los abuelos, que pueden haber recibido la noticia con mucho dolor, se encontrarán útiles, y les ayudará a sobreponerse el poder ayudar a su nieto en lo que precise. Por ejemplo, llevando al pequeño a estimulación o quedándose en casa alguna noche para que los padres puedan salir: en definitiva, descargando a los padres de algunas tareas, con lo que éstos a su vez se sentirán aliviados.

Otras formas de ayudar son:

- Dejarse guiar por los padres del niño en cómo deben tratar a su nieto, especialmente en lo concerniente al control del peso. Después de todo, ellos son los que conviven con el problema a diario y nadie debe sabotear sus esfuerzos.

- Aunque muchos abuelos encuentran difícil resistirse a la tentación de regalar dulces a sus nietos, pueden sustituir éstos por pequeños regalos (p.e. lápices, globos, cromos...) (ver Anexo: Tabla de premios).

- Hacer ejercicio con el nieto/a ayudará a que éste mantenga el peso y mejore el tono muscular, y también al bienestar del abuelo/a.

- Quedándose una tarde, noche o un fin de semana a los nietos:

- Con el nieto afectado para permitir a los padres hacer la compra tranquilos, o para que los otros hijos puedan disfrutar un poco más de la atención de sus padres.

- Con los hermanos, para que puedan disfrutar de un respiro en las estrictas reglas de alimentación.

Las personas con SPW siempre necesitan apoyo de su familia, pero no hay que olvidar que la familia también necesita apoyo.



Fig. 4. Los abuelos son un apoyo importante.

4. BIBLIOGRAFÍA

GREENSWAG, L. R. y ALEXANDER, R. C. (1995): *Management of PWS*. Springer-Verlag, NY.

- JAMES, TERRANCE N. y BROWN, ROY I. (1992): *Prader-Willi Syndrome: Home school and community*. Chapman and Hall, London.
- LOBATO, DEBRA J. (1992): *Hermanos y hermanas de niños con necesidades especiales. Información y actividades para ayudar a los hermanos con enfermedades crónicas e incapacidades evolutivas (trastornos del desarrollo)*. Madrid, Ministerio de Asuntos Sociales (INSERSO).
- MELLISH, DAVID (¿): *Being the grandparent of a child with PWS*. Prader-Willi Syndrome Association (UK).
- ZULUETA, MARIA ISABEL (1991): "El proceso de aceptación del niño con síndrome de Down", en *El Síndrome de Down hoy: perspectivas de futuro*. Asociación para el Síndrome de Down de Madrid.

Capítulo XV

PROTECCIÓN JURÍDICA

GONZALO GARCÍA NUÑO
ANA GALLEGO SÁNCHEZ

1. LA DECLARACIÓN DE INCAPACIDAD

1.1. Personas susceptibles de ser declaradas incapaces¹

A la hora de analizar la declaración de incapacidad, debemos de considerar en primer lugar qué personas pueden ser declaradas incapaces, conforme a la vigente legislación española.

En este sentido nuestro Código Civil (CC) entiende como persona susceptible de ser declarada incapaz a toda aquella que “padezca una enfermedad o deficiencia persistente de carácter físico o psíquico, que a su vez le impida gobernarse por sí misma” (Artículo 200 del CC).

Vemos, pues, que tal definición es muy amplia. Ello debe ser entendido, al menos desde la reforma efectuada por la Ley 13/ 83, de 24 de octubre, como un intento de dar cabida en la misma a cualquier tipo de enfermedad, deficiencia o minusvalía que conlleve en todo individuo la imposibilidad del propio gobierno de la persona.

Sin perjuicio de ello, la legislación obliga a que tal declaración sea formulada exclusivamente por sentencia judicial.

Son susceptibles de ser declarados incapaces no sólo los mayores de edad, sino también los menores, y ello por considerarse que, dentro del ámbito de gobierno de una persona, debe estarse a lo referente a los bienes de la misma y a otros múltiples aspectos, sobre los que incluso un menor podría decidir por sí mismo, si no se tratase de una persona con desventajas físicas o psíquicas de suficiente relevancia.

¹ La voz “incapaz”, sus derivados o sinónimos sustantivados, tan sólo deben usarse en el ámbito propio de las ciencias jurídicas. Se refieren a quien haya sido legalmente declarado como tal. Fuera de este contexto es inapropiado utilizar tales términos, siendo preferible utilizar la perífrasis: “persona con minusvalía” o “con discapacidad para ciertas funciones”, etc.

LEGISLACIÓN GENERAL DE APLICACIÓN

- **NORMAS UNIFORMES SOBRE LA IGUALDAD DE OPORTUNIDADES PARA LAS PERSONAS CON DISCAPACIDAD**, inspiradas en:
 1. CARTA INTERNACIONAL DE DERECHOS HUMANOS, que engloba:
 - 1.1. DECLARACIÓN UNIVERSAL DE DERECHOS HUMANOS
 - 1.2. PACTO INTERNACIONAL DE DERECHOS ECONÓMICOS, SOCIALES Y CULTURALES
 - 1.3. PACTO INTERNACIONAL DE DERECHOS CIVILES Y POLÍTICOS
 2. CONVENCIÓN SOBRE LOS DERECHOS DEL NIÑO
 3. CONVENCIÓN SOBRE LA ELIMINACIÓN DE TODAS LAS FORMAS DE DISCRIMINACIÓN CONTRA LA MUJER
 4. PROGRAMA DE ACCIÓN MUNDIAL PARA LOS IMPEDIDOS
- **NORMAS EMANADAS DE LAS INSTITUCIONES DE LA UNIÓN EUROPEA ELABORADAS EN BASE A LOS PROGRAMAS DE ACCIÓN COMUNITARIA EN FAVOR DE LA INTEGRACIÓN DE LAS PERSONAS DISCAPACITADAS.**

LEGISLACIÓN NACIONAL

- **CONSTITUCIÓN ESPAÑOLA:** (Artículo 49)
 - **CÓDIGO CIVIL:**
 - Incapacitación: (Artículos 199-214)
 - Tutela y Curatela: (Artículos 215-298)
 - **LEY DE ENJUICIAMIENTO CIVIL:** (Artículos 680-714)
 - **LEY 13 / 83 DE 24 DE OCTUBRE QUE MODIFICA LOS TÍTULOS IX Y X DEL LIBRO I DEL CÓDIGO CIVIL**
 - **LEY 13 / 82 DE 7 DE ABRIL DE INTEGRACIÓN SOCIAL DE LOS MINUSVÁLIDOS (LISMI)**
 - **LEYES AUTONÓMICAS**
-

1.2. Procedimiento

1.2.1. Concepto

La declaración de incapacidad es un proceso de cognición constitutivo, especial por razones jurídico-materiales.

Se trata de un proceso auténtico por intervenir un órgano jurisdiccional; de cognición porque se solicita del Juez una declaración de voluntad; constitutivo porque la incapacitación crea una situación jurídica antes inexistente (esta situación no nace hasta el momento en que alcanza firmeza la sentencia que la declara); y especial por responder su implantación a consideraciones de derecho sustantivo.

1.2.2. Requisitos

1.2.2.1. Subjetivos

Órgano Jurisdiccional. La competencia jerárquica está atribuida a los Juzgados de Primera Instancia. La competencia territorial corresponde al Juzgado del domicilio del demandado, a tenor de la Regla 1.^a del artículo 63 Lec., aplicable a todas las cuestiones de estado civil.

Sujeto activo. La legitimación activa se confiere únicamente al cónyuge y a los descendientes del presunto incapaz; a falta de éstos a los ascendientes y hermanos (art. 202 CC). Tratándose de menores, que sólo podrán ser incapacitados si concurre en ellos causa que se prevea razonablemente que habrá de persistir después de alcanzada la mayoría de edad, la legitimación activa se restringe exclusivamente a quienes ejerzan la patria potestad o la tutela.

El Ministerio Fiscal está legitimado activamente cuando no existieren legitimados directos, o no hubieren ejercitado la pretensión de incapacitación.

El propio Juez de oficio en la hipótesis anterior habrá de adoptar las medidas que estime necesarias y pondrá el hecho en conocimiento del Ministerio Fiscal para que, en el plazo de quince días, solicite lo que proceda; es decir, promueva como sujeto activo este proceso cuando concurrieren las causas objetivas (art. 203 Lec).

Cualquier persona está facultada para poner en conocimiento del Ministerio Fiscal, mediante denuncia policial, simple escrito o personación en el turno de guardia, los hechos que puedan ser determinantes de la incapacitación, al objeto de que promueva proceso.

La presencia del Ministerio Fiscal es, pues, obligada en el proceso, como garante de la situación del presunto incapaz.

Sujeto pasivo. Solamente puede ser sujeto pasivo el presunto incapaz. Si éste no compareciere en el proceso, estará representado y defendido por el Ministerio Fiscal, salvo que fuere el promotor del proceso, lo que exigirá que el Juez designase al demandado un defensor judicial. Incluso en los casos en que el presunto incapaz hubiese comparecido en el proceso representado por procurador y defendido por abogado, asumirá también su defensa el Ministerio Fiscal cuando se hubiera ejercitado la pretensión por cualquiera de los restantes legitimados activamente.

1.2.2.2. Objetivos

La pretensión ha de fundarse en la enfermedad o deficiencias físicas o psíquicas que impidan a la persona “governarse por sí misma”. A falta de definición legal específica del concepto de “enfermedad” o de la naturaleza concreta de las “deficiencias”, han de entenderse como “motivos taxativos” que no podrán ampliarse por analogía: su esencia ha de centrarse sobre la “imposibilidad de gobernarse por sí mismo”.

1.2.3. Procedimiento

El Código Civil reguló en sus artículos 213 a 219 un proceso especial para la incapacitación por enfermedad. Dichos preceptos, al igual que todo el Título IX del Libro I, fueron derogados y redactados nuevamente por Ley 13/1983 de 24 de octubre, cuya Disposición Adicional declaró aplicables las normas de procedimiento del juicio de menor cuantía. Posteriormente, por Ley 34/1984 de 6 de agosto, de Reforma de la Ley de Enjuiciamiento Civil (Lec), se dio nueva redacción al art. 484, confirmando aplicables a las pretensiones de esta naturaleza las normas de procedimiento del proceso de menor cuantía.

También entonces se introdujeron novedades que afectan a la comparecencia de las partes ante el Juez (art. 692 Lec.), en la que habrá de suprimirse el intento de “conciliación o acuerdo”, por tratarse de materia excluida del poder dispositivo de los interesados, así como particularidades, ya señaladas en el Código Civil, que recaen sobre la adopción de posibles medidas cautelares; sobre la instrucción procesal o prueba; y sobre la decisión o sentencia:

Medidas cautelares: En cualquier estado del proceso, podrá acordar el Juez, de oficio o a instancia de parte, la adopción de medidas cautelares sobre la persona y bienes del presunto incapaz.

Prueba: Sin perjuicio y como complemento de la prueba que se practique a instancia de las partes, el Juez debe oír a los parientes más próximos del presunto incapaz; ha de examinar a éste por sí mismo; y recabará el dictamen de un facultativo. Además, podrá acordar de oficio la práctica de cuantas pruebas estime convenientes (art. 208 CC).

Sentencia: La sentencia que declare la incapacitación determinará la extensión y los límites de ésta, así como el régimen de tutela o guarda a que haya de quedar sometido el incapacitado. Cuando se acuerde el internamiento del incapaz (o se ratifique esta medida adoptada con anterioridad por razones de urgencia, que debió comunicarse al órgano judicial antes de las veinticuatro horas) el propio Juez, de oficio, solicitará información sobre la necesidad de que continúe el internamiento, cuantas veces lo crea conveniente y, en todo caso, cada seis meses; acordando, como consecuencia de dicha información, lo que estime oportuno.

1.2.4. Efectos

Jurídico-materiales: La sentencia estimatoria de la pretensión tiene naturaleza constitutiva y, por tanto, produce efectos de índole jurídico-material, creando una situación de inca-

pacidad, antes inexistente y declarando la incapacidad de una persona para el gobierno de sí mismo y de sus bienes. Para asegurar esta eficacia, las sentencias habrán de anotarse en el Registro Civil y, cuando así proceda, también en los Registros de la Propiedad y Mercantil.

La sentencia estimatoria de la incapacidad deberá acotar en qué grado y extensión queda limitada la capacidad de la persona. También regulará el régimen de guarda que tendrá y al que quedará sometido a partir de ese momento la persona declarada incapaz.

La sentencia prorroga o rehabilita en la persona de los padres la patria potestad sobre el hijo o hija declarado incapaz. El nombramiento de tutor sólo se realizará cuando hubieren fallecido ambos progenitores (o hubiesen sido privados de la patria potestad), y a tal fin deberá promoverse nuevo expediente judicial, en este caso de jurisdicción voluntaria, para el nombramiento del tutor o curador, en su caso.

Jurídico-procesales: No puede afirmarse que este tipo de sentencias alcance la fuerza de cosa juzgada. Es cierto que si no se produce alteración alguna de las circunstancias, no podrá discutirse nuevamente lo ya resuelto. Pero la normal mutabilidad de estas circunstancias, unida a la necesidad de que la declaración de modificación o de persistencia de las causas haya de pronunciarse una vez realizadas las actividades probatorias de un nuevo proceso, ha de llevar a la conclusión de que la eficacia de cosa juzgada se produce en estos casos con sujeción a una notable relatividad.

La modificación debe y tiene que ser entendida tanto para atenuar la declaración de incapacidad, o incluso extinguirla, como para aumentarla. Por ello es vital que la propia sentencia determine de forma clara y concisa, especialmente en el colectivo de personas con minusvalías psíquicas, en qué extensión y con qué límites queda limitado el individuo.

Económicos: El coste total del proceso en la actualidad no debería superar las cien mil pesetas. En materia de costas, rige el principio objetivo o del vencimiento. Si bien, atendidas las particularidades de estos procesos, será frecuente la declaración excepcional que resuelva no haber lugar a imponerlas a una sola de las partes. Los beneficios de justicia gratuita, se ajustan a las normas genéricas.

Prueba: Obviamente, existen una serie de medios de prueba que deben ser escrutados por el juzgador antes de dictar resolución. Así, debe existir, como se ha dicho, audiencia a los parientes y examen del presunto incapaz por el juez. De la misma forma, se tomará en consideración el dictamen que emita un facultativo al respecto y aquellos otros medios de prueba que el juez considere necesario recabar.

RESUMEN DE LAS PRINCIPALES ETAPAS PROCEDIMENTALES EN EL JUICIO DE MENOR CUANTÍA

1. **Presentación de la demanda** por procurador y abogado, ante el registro de los Juzgados de Primera Instancia (en Madrid, sólo los números 30 y 65).
 2. **Traslado al Ministerio Fiscal**, quien emite informe, contestando sobre lo demandado.
 3. **Comparecencia** de las partes ante el juez.
 4. **Período de prueba**, durante 8 días, para acreditar lo que se pretende demostrar: la pertinencia y conveniencia de la incapacitación.
 5. **Conclusiones**: El abogado presenta escrito resumiendo cuanto solicitó en la demanda y considera probado con las pruebas aportadas.
 6. **Sentencia**: La Sentencia puede:
Prorrogar la Patria Potestad, si se trata de un menor y ha sido solicitada por sus padres.
Rehabilitar la Patria Potestad, si se trata de un adulto y ha sido solicitada por sus padres.
Establecer la Tutela o Curatela, cuando los progenitores han fallecido o la Patria Potestad les haya sido retirada (pero para nombrar al propio tutor, o curador ha de iniciarse un nuevo procedimiento, también ante los Juzgados de Primera Instancia).
-

2. CONSECUENCIAS DE LA DECLARACIÓN DE INCAPACIDAD

La incapacitación tan sólo es una medida de protección hacia las personas que carecen de capacidad para “gobernarse por sí mismas”.

La incapacitación no supone negar a una persona su personalidad jurídica, es decir, su capacidad para ser sujeto de derechos, tales como el de propiedad, arrendamiento, de pensiones, de un contrato de trabajo, de legados, de herencia, etc.

Sólo afecta a la falta de capacidad de obrar, que puede ser absoluta o relativa. La capacidad jurídica permanece en la persona con retraso mental, mientras que la de obrar pasa, en todo o en parte, a una persona que posea el discernimiento necesario, es decir, que sea apta para comprender el alcance de sus actos.

Si no fuera aplicada esta medida de protección, estas personas podrían estar en situación de indefensión, con un riesgo mayor de que fuesen vulnerados sus derechos o de sufrir abusos en su persona o en su patrimonio.

Como ya se ha señalado, la declaración puede ser absoluta o parcial en cuanto a sus efectos. En este último caso, la sentencia determinará los actos que el incapacitado puede realizar y los que no.

La incapacitación supone una modificación del estado civil de una persona que pasa a tener uno nuevo: el de incapacitado. En consecuencia, la declaración de incapacidad establecida por sentencia habrá de ser anotada en el Registro Civil del lugar de nacimiento de dicha persona.

3. LA TUTELA Y LA CURATELA

La figura del tutor, el curador y del guardador de hecho, son en la actualidad las instituciones de las que se dota la ley para salvaguardar a las personas incapacitadas.

Así, el artículo 49 de la Constitución señala que los poderes públicos realizarán una política de previsión, tratamiento, rehabilitación e integración de los disminuidos físicos, sensoriales y psíquicos, a los que prestarán la atención especializada que requieran y los ampararán especialmente para el disfrute de los derechos que este título otorga a los ciudadanos.

De esta forma surgen las figuras mencionadas para suplir o completar la capacidad de obrar de quien no la posee en plenitud, siendo así que inclusive se contempla tal cargo como una obligación, un deber para aquella persona que hubiere sido nombrada como tal.

La persona con una minuscapacidad precisa de alguien que complete su capacidad, bien totalmente (tutor), bien parcialmente (curador), y ello siempre que no tuviere padres en los que se rehabilitara la patria potestad. El tutor servirá los intereses del pupilo de conformidad a lo establecido por los padres en la disposición testamentaria, y conforme a lo previsto en la ley.

En cambio, en los casos en que la sentencia establezca que es limitada, aparece la figura del curador, quien simplemente completará la capacidad del pupilo en aquellos supuestos concretos que vengán establecidos en el nombramiento judicial.

En definitiva, el tutor sustituye al pupilo en todos los actos, si bien conforme a unas pautas predeterminadas (entre ellas la supervisión o control judicial), sin participación del



Fig. 1. La incapacitación es una medida de protección.

pupilo, mientras el curador completa la capacidad de éste con participación de la persona incapacitada.

A la hora de ver el proceso de nombramiento de un tutor o curador, la ley diferencia entre dos situaciones distintas: Que los padres hubieren nombrado por medio de testamento a la persona que ejercerá el cargo, y que no existiere el nombramiento previo.

En el primero de los casos, y sin perjuicio de la resolución judicial que siempre tendrá lugar, la persona que ejercerá el cargo de tutor es designada por los propios padres y ello a través de disposición testamentaria o documento público notarial. También pueden los padres en el mismo documento acordar cuantas medidas creyesen oportunas de cara a preconfigurar el modo de ejercer la tutela, e inclusive establecer órganos fiscalizadores de la tutela o curatela; órganos que en todo caso serían suplementarios a los ya fijados por ley.

Con ello vemos que en principio la ley concede una gran autonomía a los padres a la hora de diseñar el futuro de sus hijos presuntamente incapaces.

Ante la pregunta de los padres, ¿qué pasará con mi hijo cuando nosotros faltemos? existe una respuesta, que sin dar una luz completa al problema, al menos despeja muchas dudas sobre ese futuro; y esa respuesta debería ser, " lo que usted quiera", y ello es cierto. Los padres pueden diseñar el futuro de sus hijos, legalmente pueden realizar el nombramiento de tutores y curadores, pueden diseñar el modo en que quieren que se ejerza la tutela o curatela, cuentan también con la posibilidad de determinar los medios y modos de administración de los bienes que dejen a su hijo, y, entre otras muchas cosas, pueden también establecer órganos de fiscalización de la tutela o curatela (arts.223 a 227 CC).

En el segundo de los casos, nos encontramos ante una persona, previamente declarada incapaz, que se encuentra desamparada, no contando con persona designada al efecto para ocupar el cargo de tutor o curador de la misma. En este caso el Ministerio Fiscal o el propio Juez, en el momento en que tuvieren conocimiento de esta situación deberán incoar o promover la constitución de la tutela.

Del mismo modo, los parientes de aquella persona vienen obligados a promover la constitución de la misma, estableciendo la ley, para el caso de que no se tomare esta decisión una responsabilidad por los daños y perjuicios causados.

Es posible también que cualquier persona ponga en conocimiento del Ministerio Fiscal el expediente oportuno para conseguir el nombramiento.

3.1. Modo de constituir la tutela

Con independencia de que hubiere o no disposición testamentaria de los padres nombrando tutores o curadores, siempre debe promoverse un expediente judicial denominado de jurisdicción voluntaria, para el nombramiento del cargo tutelar o del curador.

Para ello el Juez acogerá la petición formal que hubieren formulado los parientes o el Ministerio Fiscal y en su tramitación oír a los parientes más próximos lo que tuvieren que

decir al respecto. Del mismo modo, oír a todas aquellas personas que considere oportuno de cara a realizar el mejor nombramiento posible, y si la discapacidad del declarado incapaz lo permitiese, también oír a éste. Tendrá en consideración el juzgador lo previsto por los padres en disposición testamentaria si la hubiere, y hecho todo ello dictará resolución nombrando tutor o curador.

3.2. Personas llamadas a ser tutores o curadores

La Ley establece un criterio preferente en cuanto a las personas que pueden ser nombradas para el cargo tutelar o curatelar. Sin perjuicio de lo dispuesto en el artículo 234 del Código Civil que como norma general establece como personas llamadas en primer lugar a desempeñar el cargo a los padres, bien conjuntamente o en solitario, lo cierto es que para el conjunto de personas declaradas incapaces por motivos de retraso mental, los padres nunca, tras la reforma de 1983, desempeñarán el cargo de tutores, por aplicación del artículo 171:“ La patria potestad sobre los hijos que hubieran sido incapacitados, quedará prorrogada por ministerio de la ley al llegar aquellos a la mayor edad. Si el hijo mayor de edad soltero que viviere con los padres... fuere incapacitado, no se constituirá tutela, sino que se rehabilitará la patria potestad...”

Quedarán, por tanto, tras la exclusión de los padres como personas llamadas a poder desempeñar el cargo tutelar, aquellas que hubiesen sido designadas por los padres en sus disposiciones de última voluntad, en primer lugar. Tras éstas, se considerará preferente a la hora del nombramiento al descendiente, al ascendiente o al hermano que designe el Juez.

A pesar de ello, como quiera que el nombramiento de tutor lo que busca es la salvaguarda en el mayor grado posible de los intereses del pupilo, la ley permite al juez saltarse los criterios preferenciales relativos a las personas llamadas a ser tutor, y alterar el nombramiento, razonando su decisión, en cualquier otra persona si ello fuese en beneficio del incapaz.

En principio el cargo es unipersonal. A pesar de ello, si concurren circunstancias especiales, podrán actuar dos personas o más como cargos tutelares:

- Si el patrimonio del incapaz así lo requiriese.
- Si se considera conveniente que el cónyuge del tutor también lo sea.
- Si así lo hubiesen dispuesto los padres en testamento o documento público.

3.3. Causas por las que no se puede ser tutor

El tutor, como es obvio, deberá contar con el pleno ejercicio de sus derechos civiles, y en él no podrá concurrir causa que lo inhabilite para el cargo.

En este sentido son causas que impiden ser tutor a una persona las siguientes:

- Que la persona llamada a ser tutor estuviere privado, total o parcialmente, del ejercicio de la patria potestad.
- Que hubiere sido legalmente removido de una tutela anterior.
- Que hubiere sido condenado por haber cometido delito, si se encontrare cumpliendo condena, o en todo caso si por ello se supusiese fundadamente que no desempeñaría bien la tutela.
- Que tuviere manifiesta enemistad con el incapaz.
- Que fuere persona de reconocida mala conducta o de desconocida manera de vivir.
- Que mantenga con el incapaz pleitos sobre su estado civil o sobre la titularidad de bienes y derechos.
- Que adeudare al incapaz sumas de consideración.
- Que hubiese sido declarado quebrado o concursado no rehabilitado (en este caso podrán ser tutores sobre la persona pero nunca sobre los bienes del incapaz).

Los padres podrán excluir expresamente a aquellas personas que consideren inhábiles para desempeñar el cargo de tutor de sus hijos. Asimismo, en consideración a la autonomía de la voluntad que se le confiere a los padres en esta materia, éstos podrían designar tutores inclusive a las personas que hubieren sido condenadas por delito y a los que tuvieran conflictos de intereses o pleitos con el incapaz. Para ello deberían haberlo reflejado así en el testamento, manifestando en el mismo que siendo conocedores de tal situación, la misma no resultaba impedimento para el ejercicio del cargo tutelar.

3.4. Referencia a la curatela

Ninguna diferencia en esencia debe contemplarse entre lo manifestado para la tutela y lo aplicable a la curatela, toda vez que la legislación establece una identidad en cuanto a la normativa, sin establecer más diferencia que la correspondiente a las competencias del curador.

El curador, como quedó reflejado, tan solo debe completar la capacidad limitada del incapaz en aquellas materias para las que expresamente hubiese sido encomendado.

Dentro del colectivo de las organizaciones que trabajan en el entorno de la persona con retraso mental, y como alternativa a las declaraciones de incapacidad indiscriminadas, es en este punto en el que se debe hacer especial hincapié. La persona con retraso mental puede, en su mayoría, por no decir en su totalidad, ser incorporada a su entorno social dentro del numeroso grupo de programas que desde las distintas instituciones se están desarrollando con este fin.

En ese sentido sería contradictorio el estar por una parte consiguiendo mayores cotas de autonomía para la persona con retraso mental; mayor grado de participación en las labores sociales; mayor integración social, para después no poder ejercer o ejercitar

tales logros por mor de una declaración de incapacidad limitativa de los derechos de las personas con retraso mental.

Así, una declaración de incapacidad que limite pero no extinga la capacidad del sujeto sería la recomendación a efectuar de cara a conseguir la mayor integración social de la persona con retraso mental.

La curatela es el medio de guarda más eficaz del que nos podemos dotar para, sin dejar de contar con la capacidad de la persona discapacitada, ayudar a que ésta sea completada y así conseguir que el sujeto declarado incapaz también participe en la toma de aquellas decisiones para las que precise de complemento, siendo obvio que en el resto será él mismo quien, como si de cualquier otra persona se tratase, tomará sus propias decisiones, siempre en función de la discapacidad que presente cada caso particular.

4. EJERCICIO Y RESPONSABILIDAD EN TUTELA Y CURATELA

Una vez efectuado el nombramiento del tutor, la autoridad judicial dará posesión de su cargo al tutor. En función de lo que el juez determine pudiera ser posible que se exigiese fianza al tutor para que asegure el cumplimiento de sus obligaciones, situación que sólo suele ocurrir en los casos en los que exista algún tipo de prevención sobre la persona que va a ejercer la tutela.

Como segundo paso a efectuar por el designado tutor, vendrá obligado a realizar inventario de los bienes del tutelado. En dicho inventario tiene participación tanto el Ministerio Fiscal como la propia autoridad judicial; siendo posible que el propio juez llame al juzgado a aquellas personas que él estime conveniente en relación con la formación del inventario. Del mismo modo en el momento de efectuar este inventario podrá acordarse que determinados bienes, tales como joyas o alhajas, no queden a disposición del tutor, siendo así que deberán ser depositados en algún establecimiento destinado al efecto.

Todos los gastos que acarree la confección del inventario y el destino de los bienes correrá a cuenta de los bienes del tutelado. Este es un punto importante y a tener en cuenta. El tutor deberá realizar un buen inventario de bienes para así evitar que en el futuro se ponga en duda su actuación con relación a los bienes del tutelado.

4.1. Obligaciones del tutor

En el ejercicio de su cargo el tutor tiene una serie de obligaciones concretas y otras que quedan a su criterio.

Como es lógico viene obligado a dar alimentos al tutelado, siendo así que esta expresión debe contemplarse desde una perspectiva más amplia de lo que en principio pudiera parecer.

Asimismo tiene obligación de procurar una educación para el pupilo, de intentar una mayor integración social, es decir, en general cuidar del pupilo como si de su propio hijo se tratase.

Pero además de estas obligaciones que en principio parecen obvias, existe otra que resulta fundamental dentro de la figura de la tutela y es que el autor viene obligado a informar al juez, anualmente, sobre la situación del incapacitado y rendir cuentas anualmente de la administración de los bienes.

Por desgracia las dos obligaciones antes referidas no vienen cumpliéndose en la medida que sería deseable; bien por el exceso de trabajo de los juzgados, bien por la propia desidia de los tutores, bien por otros motivos, lo cierto es que el grado de control que sobre las tutelas se tiene es actualmente escaso.

Esta última idea viene siendo solucionada por el establecimiento, en algunas ciudades de España, de juzgados especiales dedicados a este tema. Existen en la actualidad dos en Madrid, uno en Barcelona y otro más en Valencia. En estos juzgados la posibilidad de control judicial sobre las tutelas y las curatelas es mucho mayor que en los juzgados "normales", por ello, desde el colectivo de las personas con retraso mental se debería instar a los distintos órganos públicos para conseguir la implantación de este tipo de juzgados en todas las Comunidades Autónomas españolas.

En el desarrollo de su función el tutor cuenta con una amplia autonomía de gestión sobre la vida y bienes del tutelado, siendo el control al que se ha hecho referencia el modo de supervisar la actividad del tutor; sin perjuicio de ello, la ley establece una serie de acciones, que aun siendo en beneficio del pupilo, deberán contar con la aprobación del Juez, y ello por entender que en determinados casos pueden vulnerarse los derechos del pupilo por parte del tutor y así, con la preceptiva autorización judicial, se evitarían males mayores para el tutelado.

El artículo 271 del Código Civil impone al tutor la necesaria autorización judicial para:

- Internamientos del pupilo en centros especiales.
- Vender o gravar propiedades del pupilo, tanto inmuebles, como muebles, siempre que éstos sean de importancia (acciones, establecimientos mercantiles, objetos preciosos, etc.).
- Renunciar a derechos, someter a arbitraje cuestiones del tutelado.
- Realizar la partición de herencia, o división de cosa común.
- Realizar gastos extraordinarios.
- Entablar demandas contra terceros en nombre del tutelado, salvo que el caso sea de carácter.

En esta relación se hace un ligero recorrido por algunas de las actuaciones para las que el tutor precisa de autorización expresa, que deberá conseguir en el juzgado, con petición expresa y detallada de lo que se pretende realizar.

Volvemos a ver que la autoridad judicial continúa realizando un control efectivo sobre los bienes del tutelado y la labor del tutor. En este caso, a diferencia de las rendiciones de cuentas anuales, los juzgados vienen tomando en consideración las peticiones que

día a día van recibiendo en los juzgados; quizá por tratarse la mayoría de las veces de solicitudes en relación con aspectos económicos del pupilo, lo cierto es que el control en este tema es suficientemente bueno.

Con relación al ejercicio de la tutela, importa también la remuneración de los tutores.

La ley establece la posibilidad de que los tutores cobren por la labor realizada a favor del pupilo; tal posibilidad es de aplaudir que exista, y ello por considerar que la labor realizada en una sociedad mercantilizada como la nuestra, es lógico que se remunere si se desea que sea bien efectuada.

En principio, es el juez quien determinará si el patrimonio del pupilo lo puede permitir, la cuantía a percibir por el tutor y el modo de recibirlo. Tendrá en cuenta el trabajo a realizar por el tutor, el valor y rentabilidad de los bienes del pupilo, debiendo de procurar que lo percibido por el tutor no baje de un 4% ni supere el 20% de los rendimientos líquidos que generen los bienes del tutelado.

En este punto, como en todo lo relacionado con la tutela de su hijo, los padres también cuentan con una fuerte autonomía. Así, sólo ellos pueden en su disposición testamentaria establecer que el tutor haga suyos los frutos del tutelado, en los límites que ellos deseen, y a cambio de que procure alimentos al pupilo, salvo que el juez dispusiere otra cosa.

4.2. Especial referencia a la curatela

Por lo que respecta al ejercicio de la curatela, siendo en principio muy semejante a la tutela, sin embargo nos ofrece algunos puntos concretos que requieren un pequeño comentario.

Como ya ha quedado dicho anteriormente la curatela sólo tendrá objeto en aquellos casos en los que la sentencia de incapacitación coloque bajo este sistema de guarda al incapaz, y tan solo para aquellas actividades concretas en las que se exija la participación del curador como complemento a la capacidad del incapaz. Pudiere ser que la sentencia no recogiese para qué actos sea necesaria la participación del curador; entonces será de aplicación el artículo 290 del Código Civil, siendo obligada la intervención del curador, como complemento de la capacidad del incapaz, en los mismos actos antes reseñados, en que los tutores necesitan autorización judicial.

Por tanto, la participación del curador es de carácter imperativo, tanto en los casos en que la participación de éste venga predeterminada por la sentencia judicial como en los casos generales establecidos por ley; siendo así que aquellos actos o acciones realizados por el incapaz sin la participación obligada del curador podrán ser anulables a instancia del propio curador, o por la persona sujeta a curatela.

Por lo que respecta al nombramiento, inhabilidad, excusas y remoción de los curadores, son de aplicación las mismas causas que para los tutores.

4.3. La extinción de la tutela

La tutela, al igual que la curatela, como sistemas de guarda que amparan a la persona declarada incapaz, no son figuras jurídicas invariables y que deban existir de modo y manera permanente una vez creadas.

La tutela finaliza con el fallecimiento del pupilo y también si quien fue declarado incapaz se recuperase plenamente de sus padecimientos.

Para el colectivo de personas con retraso mental es éste un punto de especial importancia. Como no podemos olvidar, durante muchos años se han venido produciendo sentencias de incapacitación que limitaban a la persona con retraso mental de una manera total, sin distinguir ni diferenciar a aquellos sujetos que, inmersos en un programa de integración y por sus propias capacidades innatas, podían desarrollar autónomamente determinadas actividades en el ámbito social. Por ello, se debe intentar que las sentencias de incapacitación sólo restrinjan la participación del discapaz en lo estrictamente necesario. El Código Civil faculta para lo anterior por medio del artículo 212.

El artículo 278 expresa la posibilidad de que quien estuvo sometido a tutela puede, tras la correspondiente sentencia judicial, pasar tan solo a estar sometido a curatela con lo que el grado de decisión y participación de la persona con retraso mental en su propia vida y actos se vería incrementado. Es, pues, como se ve, otra forma de extinguir la tutela, convirtiéndola en curatela.

Tras la extinción de la tutela, quien vino ejerciendo el cargo aún debe realizar una actividad más ante los órganos judiciales, "la rendición de cuentas".

Se abre así un nuevo expediente judicial, modo y forma de ejercitar el control por los jueces en este campo, en el que podrán oír a todas aquellas personas que estime conveniente para llegar a la conclusión; tal es el fin del expediente abierto, de si el tutor realizó una buena administración. Una resolución judicial aprobará o no la rendición de las cuentas.

La aprobación judicial de las cuentas no impide que, si así lo desean, tanto el tutor como los herederos del tutelado, puedan ejercitar las acciones jurídicas que estimen relacionadas con el ejercicio de la tutela.

5. ALGUNAS REFLEXIONES EN TORNO A LA INCAPACITACIÓN: LAS FUNDACIONES TUTELARES

La tutela tiene su base en la falta de capacidad de la persona para valerse por sí misma, para defender sus derechos, para administrarse, para discernir o para otorgar determinados consentimientos.

El tutor es la figura que suple y protege esta falta de capacidad, protección que ejercen naturalmente los padres hacia los hijos.

Hay que resaltar que la incapacitación no supone negarle a alguien su capacidad jurídica sino su capacidad de obrar, que puede ser absoluta o relativa. Esa capacidad

de obrar pasa en todo o en parte a una persona que posea el discernimiento necesario para comprender el alcance de sus actos.

Aunque es preferible que el tutor sea una persona física, cercana al tutelado, como no siempre existe esta persona, el legislador acordó que también podrán ser tutores las personas jurídicas que no tengan finalidad lucrativa y entre cuyos fines figure la protección a menores incapacitados (artículo 242 Código Civil).

Y aquí nacen las Fundaciones Tutelares:

El movimiento asociativo en favor de personas con retraso mental veía con preocupación que la creciente esperanza de vida de estas personas, y los cambios sociales en nuestro entorno, llevaban a la demanda de nuevos servicios y atenciones (sobre todo para adultos), tales como ocio, residencias, todos los relacionados con el mundo laboral, etc.

Y a ello le sumamos la inquietud que supone el pensar “lo que pasará con mi hijo cuando yo no esté”, y el problema conlleva que no hay suficientes tutores para responder adecuadamente a esta situación.

El ejercicio de la tutela por parte de personas jurídicas debe ser subsidiario de la persona física y ha de limitarse a aquellos casos en los que no se haya podido encontrar a la persona física adecuada.

Si consideramos que la tutela abarca dos grandes dimensiones, la personal y la patrimonial, para cualquier fundación tutelar, al tratarse de una persona jurídica, la dimensión personal cobra especial relevancia y plantea un desafío permanente. La tutela de una persona incapacitada exige principalmente afecto y atención personal y es justamente la condición impersonal, abstracta y más bien lejana de una fundación lo que comporta mayores dificultades a la hora de ejercerla con cercanía y sensibilidad humana.

La manera más eficaz de conseguirlo es a través de voluntarios, denominados generalmente Delegados Tutelares que se comprometen a establecer una relación personal individualizada, cálida y cercana con la persona incapacitada.

Las entidades específicamente creadas para tutelar no deben prestar los servicios residenciales, laborales, educativos..., y no deben hacerlo porque el ejercicio de la tutela exige del tutor la suficiente independencia con respecto a los servicios que se prestan a los tutelados. Esta independencia sería muy difícil de conseguir si las entidades tutelares se dedicasen, además de al ejercicio de la tutela, a la prestación de servicios, ya que en este último caso serían simultáneamente, por así decirlo, juez y parte.

Finalmente, las Fundaciones Tutelares asumen un importante papel en la información, difusión, seguimiento y control de la declaración y alcance de la incapacitación.

TELÉFONOS DE INTERÉS JURÍDICO²

ILUSTRE COLEGIO DE ABOGADOS DE MADRID (ICAM) SERRANO, 11	91 435 78 10
ASISTENCIA LETRADA DEL TURNO DE OFICIO SERRANO, 11	91 435 51 41
DEFENSOR DEL MENOR	91 563 44 11
SECCIÓN DE PROTECCIÓN DEL DEFICIENTE Y ENFERMO MENTAL DE LAS FISCALÍAS DE TODA ESPAÑA	
JUZGADOS DE PRIMERA INSTANCIA En Madrid: CAPITÁN HAYA, 66	91 397 13 00
REGISTRO CIVIL PRADILLO, 66	91 397 37 00
CONS. DE SANIDAD Y SERVICIOS SOCIALES DE LA CAM O'DONNELL, 50 CARLOS TRÍAS BERTRÁN, 7 AGUSTÍN DE FOXÁ, 31	91 586 70 00 91 580 38 00 91 580 95 40
PLAN DE ACC. Y PROG. PARA PERSONAS DISCAPACITADAS AV. DE LA ILUSTRACIÓN S/N	91 347 88 88
REAL PATRONATO DE PREV. Y ATENCIÓN A PERSONAS CON MINUSVALÍAS SERRANO, 140	91 561 62 40
FUNDACIONES TUTELARES (AMBITO AUTONÓMICO)	

² Estas direcciones telefónicas son meramente indicativas, habiéndose comprobado su vigencia a 15 de marzo de 1999.

Capítulo XVI

ESTRUCTURA DE LAS ÁREAS DE BIENESTAR SOCIAL

JOSEFA GÓMEZ MOYA⁽¹⁾, NURIA JIMÉNEZ DOMINGO⁽²⁾,
M.^a JOSÉ MONRÓS CHANCOSA⁽³⁾, MARISA NAVARRO SÁNCHEZ⁽⁴⁾,
JOSEP VICENT PÉREZ COSÍN⁽⁵⁾

⁽¹⁾ Prof. Titular. Trabajo Social. Universitat de València

⁽²⁾ Trabajadora Social. Asociación Valenciana de Síndrome Prader-Willi (AVSPW)

⁽³⁾ Trabajadora Social. Conselleria de Sanitat i Consum. CAP de Silla (Valencia)

⁽⁴⁾ Becaria. Universitat de València

⁽⁵⁾ Prof. Asociado. Trabajo Social. Universitat de València

1. INTRODUCCIÓN

Históricamente, las personas con discapacidad han sido excluidas de todos los ámbitos de la sociedad.

Las estimaciones de algunos organismos especializados de las Naciones Unidas (ONU), sitúan entre el 7 y el 10% de la población mundial como discapacitada, considerando que a su vez esta repercusión puede afectar a una cuarta parte de la población mundial, ya que los problemas de un discapacitado son también los de su familia y su entorno, con el factor agravante de que en determinadas zonas subdesarrolladas todavía pueda ser mayor (Aguilar y Ander-Egg, 1995: 7).

Con la democratización de las sociedades avanzadas y, por lo tanto, con la definición de los derechos sociales como ejes fundamentales de la ciudadanía, en términos de Marshall, se comienzan a plantear medidas integradoras de los colectivos más desfavorecidos de la sociedad, entre los que se incluye a los discapacitados. Con el avance tecnológico, las teorías emergentes del Bienestar Social universalizan los sistemas de protección social. Se desarrollan marcos normativos que favorecen e incentivan la integración social y laboral de las personas con discapacidad; en nuestro contexto territorial se promulgan: la Ley 13/82 de Integración Social del Minusválido, y otros desarrollos posteriores como las directivas europeas, que confluyen en acuerdos avalados por informes de órganos mixtos entre Estado y Sociedad Civil, como por

ejemplo, la reciente constitución del CERMI (Consejo Estatal de Representantes de los Minusválidos).

A pesar del reconocimiento que la propia Constitución Española explicita en el art. 49: *“Los poderes públicos realizarán una política de previsión, tratamiento, rehabilitación e integración de los disminuidos físicos, sensoriales y psíquicos, a los que prestarán la atención especializada que requieran y los ampararán especialmente para el disfrute de los derechos que este Título otorga a todos los ciudadanos”*, y de las medidas integradoras como las prestaciones sociales y los incentivos para la inserción que oferta el mercado laboral, la exclusión de las personas discapacitadas sigue siendo patente, fundamentalmente por la extrema competencia que la sociedad avanzada y el mercado laboral imprimen a los ciudadanos en general y a los discapacitados en particular, careciendo de eficacia las medidas de promoción que ofrecen el empleo protegido o el empleo con apoyo, siguen siendo desarrolladas en centros especiales de empleo y en las entidades sin fin de lucro específicas para personas discapacitadas.

La norma fundamental es la Ley 12/82 de Integración Social del Minusválido, del 7 de abril, conocida popularmente como la LISMI. Esta norma fue realmente innovadora en su época, de hecho, hoy en día todavía hay cuestiones que plantea que no se han programado, aunque se ha intentado derogar en sucesivas legislaturas, aún tiene vigentes algunos de sus artículos que garantizan los derechos sociales de las personas discapacitadas.

La LISMI estableció los principios de la política social referida a los discapacitados, *“las medidas tendentes a la promoción educativa, cultural, laboral y social de los minusválidos se llevarán a cabo mediante su integración en las instituciones de carácter general, excepto cuando por las características de sus minusvalías requieran una atención peculiar a través de servicios y centros especiales”*.

Por primera vez se establece la integración en los sistemas de protección como ciudadanos, no como pobres o desvalidos, como caridad o asistencia benéfica. Facilita el acceso a la educación, sanidad y trabajo con la promoción de centros especiales para favorecer la integración y la normalización en tanto desaparezcan las barreras existentes. Por primera vez se reconoce un derecho económico mínimo para aquellas personas discapacitadas con un grado superior al 65%, como garantía de su autonomía, sin tener en cuenta el nivel de renta familiar y declarándoles exentos de contribución al Estado.

Actualmente, y desde la promulgación de la Ley 26/90 de pensiones no contributivas, este derecho económico está limitado, ya que sí se tiene en cuenta el nivel de rentas o ingresos.

Los factores sociales que intervienen en la integración o en la exclusión de las personas discapacitadas se ven mediatizados, en gran parte, por el uso que se hace de la información en general a través de las instituciones públicas y por la imagen que la opinión pública sustenta sobre los colectivos desfavorecidos. Incluso actualmente, el imaginario social sostiene que todas aquellas personas que no producen bienes para el mercado se les considerará una carga para la sociedad, olvidando cualquier posible orientación hacia las tareas para las que podrían estar cualificadas, olvidando los derechos

reconocidos como ciudadanos y las normativas establecidas para promocionar su inserción social.

Las personas con discapacidad no forman un grupo homogéneo, todas ellas, desde su enfermedad o deficiencia, se enfrentan con su medio ambiente, y por ello, se enfrentan a barreras diferentes, que se deben abordar de manera diferente y superarse también de manera diferente. Las barreras son de tipo cultural, social o físico, pero todas ellas limitan el acceso a los sistemas de protección y de promoción a los que tienen derecho todos los ciudadanos. De ahí que la eliminación de esas barreras facilite a la persona discapacitada su igualdad de oportunidades en la participación social, es decir, en la misma medida que todos los demás.

Dado que en el presente documento se utilizan términos clave que pueden llevar a confusión se considerará necesario finalizar esta primera parte definiendo estos conceptos:

La discapacidad física encuadra a todas aquellas personas que padecen secuelas y por tanto pérdidas de funcionalidad como ciudadano, consecuencia de enfermedades o accidentes en sus sistemas internos como: osteo-articular, digestivo, circulatorio, respiratorio, inmunológico, cardio-vascular y neurológico.

La discapacidad sensorial encuadra a las personas que tienen una capacidad disminuida como consecuencia de enfermedades o accidentes que han dejado secuelas en sus sentidos: oído, vista fundamentalmente, aunque también las pérdidas de tacto, de gusto y de olfato pueden dejar secuelas funcionales en las personas.

La discapacidad psíquica encuadra a todas las patologías de tipo mental, ya sean consecuencia de déficits intelectuales o de trastornos mentales de tipo psicótico o psicopatológico en genérico, se incluyen también enfermedades neurológicas que cursan con pérdidas de capacidad de autonomía y que generan riesgos incluso para la propia persona, como las demencias.

A continuación realizaremos una explicación de cada uno de los tres términos utilizados habitualmente y sus connotaciones sociales:

- **DEFICIENCIA:** Hace referencia a las anomalías de la estructura corporal y de la apariencia y a la función de un órgano o sistema, cualquiera que sea su causa.

En principio, las deficiencias representan trastornos a nivel de órgano. Dentro de la experiencia de la salud, toda deficiencia es toda pérdida o anomalía de una estructura o función psicológica, fisiológica o anatómica.

Las deficiencias pueden ser del lenguaje, del órgano de la audición, del órgano de la visión, psicológica, o músculo-esquelético.

Se caracteriza por pérdidas o anomalías que pueden ser temporales o permanentes, entre las que se incluye la existencia o aparición de una anomalía, defecto o pérdida producida en un miembro, órgano, tejido u otra estructura del cuerpo, incluidos los sistemas propios de la función mental. La deficiencia representa la exteriorización de un estado patológico y, en principio, refleja perturbaciones a nivel del órgano.

- **DISCAPACIDAD:** Refleja las consecuencias de la deficiencia desde el punto de vista del rendimiento funcional y de la actividad del individuo; las discapacidades representan, por tanto, trastornos a nivel de la persona. Dentro de la experiencia de la salud, una discapacidad es toda restricción o ausencia —debido a una deficiencia— de la capacidad de realizar una actividad en la forma o dentro del margen que se considera “normal” para un ser humano.

Se tiene para hablar, para escuchar, para ver, para arreglarse, alimentarse y ambular, y en la conducta.

Se caracteriza por excesos o insuficiencias en el desempeño y comportamiento en una actividad normal rutinaria, los cuales pueden ser temporales o permanentes, reversibles o irreversibles, y progresivos o regresivos. Las discapacidades pueden surgir como consecuencia directa de la deficiencia o como una respuesta del propio individuo, sobre todo la psicológica, a partir de deficiencias físicas, sensoriales o de otro tipo.

Representan la objetivación de una deficiencia, y en cuanto tal, refleja alteraciones a nivel de la persona. La discapacidad concierne a aquellas habilidades en forma de actividades y comportamientos compuestos, que son aceptados por lo general como elementos esenciales de la vida cotidiana. Son ejemplos de ello las alteraciones de las formas apropiadas del comportamiento personal —el control de esfínteres y la destreza para lavarse y alimentarse con autonomía—, del desempeño de otras actividades de la vida cotidiana, y de las actividades locomotrices —como la capacidad de caminar.

- **MINUSVALÍA:** Hace referencia a las desventajas que experimenta el individuo como consecuencia de las deficiencias y discapacidades, así pues, las minusvalías reflejan una interacción de adaptación del individuo al entorno. Dentro de la experiencia de la salud, minusvalía es una situación desventajosa para un individuo determinado que limita o impide desempeñar un rol que es normal en su caso, en función de su edad, sexo y factores sociales y culturales.

Hay minusvalías de orientación, de independencia física, de movilidad y de integración social.

La minusvalía está en relación con el valor atribuido a la situación o experiencia de un individuo cuando se aparta de la norma; se caracteriza por la discordancia entre el rendimiento o *status* del individuo y las expectativas del individuo mismo o del grupo en concreto al que pertenece. Representa, pues, la socialización de una deficiencia o discapacidad y en cuanto a



Fig. 1. Las personas con discapacidad no forman un grupo homogéneo.

tal refleja las consecuencias —culturales, sociales, económicas y ambientales— que para el individuo se derivan de la presencia de la deficiencia y la discapacidad.

La desventaja surge del fracaso o incapacidad para satisfacer la expectativa o normas del universo del individuo. Así pues, la minusvalía sobreviene cuando se produce un entorpecimiento en la capacidad de mantener lo que podría designarse como “roles de supervivencia”.

ESQUEMA RESUMEN DE LOS CONCEPTOS

Deficiencia	Discapacidad	Minusvalía
(exteriorizada)	(objetivada)	(socializada)
– del lenguaje	– para hablar	
– del órgano de la audición	– para escuchar	– de orientación
– del órgano de la visión	– para ver	
– del músculo esquelético	– para arreglarse	– de independencia física
	– para alimentarse	– de movilidad
	– deambulación	
– psicológica	– de la conducta	– de integración social

Es necesario que apuntemos que los procesos de exclusión en la bibliografía sociológica actual se dirigen a explicar la fragilidad y la vulnerabilidad de los sectores de población que están teóricamente integrados o que lo han estado en otras etapas históricas de la sociedad avanzadas.

Sin embargo, hacemos una mención especial a la ausencia de integración del gran grupo social (los discapacitados), que en sí mismos constituyen una categoría social sobre la base de una característica particular que comparten independientemente de la condición o clase social a la que pertenecen.

Los discapacitados constituyen un grupo marginal que siempre ha estado excluido.

Interesa conocer también la definición de lo que se entiende por integración laboral (Bellver, 1996: 119): *“Es la incorporación de una persona con minusvalía a un puesto de trabajo real de una empresa ordinaria, sea pública o privada, donde el trabajador con minusvalía trabaja junto a/e interactiva frecuentemente con otros trabajadores sin minusvalía diferentes del personal de los servicios de apoyo. El trabajador tiene firmado un contrato laboral legal, según categoría y convenio, y recibe un salario justo por el trabajo que desarrolla, siendo sujeto de derechos y obligaciones como los otros trabajadores.”*

Las personas discapacitadas han conseguido la inclusión en el mercado laboral en tan pequeña proporción que evidencian su exclusión, o lo que es lo mismo sus dificultades de integración.

2. ÁREA EDUCATIVA

La Constitución atribuye a todos los españoles el derecho a la educación. Ha encomendado a los poderes públicos que promuevan las condiciones, remuevan los obstáculos para que el derecho a la educación sea disfrutado en condiciones de libertad e igualdad, ha establecido el carácter obligatorio y gratuito de la educación básica, y ha redistribuido territorialmente el ejercicio de las competencias en esta materia.

El art. 23 de la Sección 3.^a regula la Educación del minusválido:

“Se integrará en el Sistema Ordinario de la Educación General, recibiendo, en su caso, los programas de apoyo y recursos que la Ley establece”.

La educación especial será impartida transitoria o definitivamente a aquellos minusválidos a los que les resulte imposible la integración en el sistema educativo ordinario de acuerdo con lo previsto en el art. 26 de la presente Ley.

El objetivo primero, y fundamental, de la educación es el de proporcionar a los menores una formación plena que les permita conformar su propia y esencial identidad, así como construir una concepción de la realidad que integre a la vez el conocimiento y la valoración ética y moral de la misma. Tal formación ha de dirigirse al desarrollo de su capacidad para ejercer, de manera crítica y en una sociedad axiológicamente plural, la libertad, la tolerancia y la solidaridad.

Los instrumentos que se ponen en marcha para poder dar cumplimiento a los mandatos constitucionales constituyen los denominados recursos educativos, que en sí mismos, conforman una red de apoyo a la sociedad, estructurándose en las siguientes tipologías:

2.1. Colegios de integración

Los colegios de integración son colegios públicos que se caracterizan por el principio de la normalización; ofertan plazas para niños con deficiencias de tipo físico, psíquico y sensorial. Con el fin de normalizar su educación están integrados en aulas ordinarias aunque cuenten con diversos servicios para la integración y el apoyo educativo, los cuales son:

2.2. Las aulas de apoyo

Estas aulas se sitúan dentro de los colegios de integración. Funcionan para responder a las necesidades educativas especiales que plantean los alumnos. Se entiende como una sala

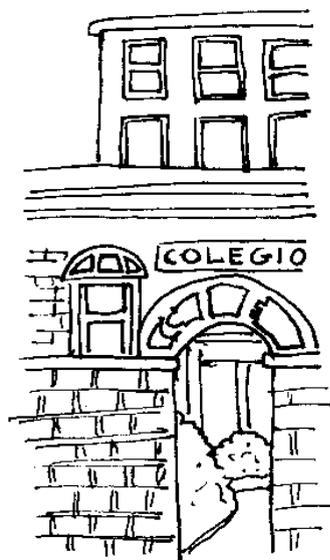


Fig. 2. La Constitución atribuye a todos los españoles el derecho a la educación.

de recursos en la que un equipo formado por profesores de educación especial da apoyo al profesor del aula normalizada, y además, trabaja las necesidades educativas específicas que plantea el niño. Es decir, el alumno no abandona el aula ordinaria sino que se realiza un trabajo en común entre el profesor de apoyo y el profesor del aula ordinaria.

2.3. Adaptaciones curriculares individualizadas

Además de las aulas de apoyo se utilizan las adaptaciones curriculares individualizadas (ACIS). Son estrategias de intervención para dar respuesta a las necesidades educativas especiales. Son acomodaciones o ajustes de la oferta común, plasmada en el Proyecto Curricular de Centro, a las necesidades y posibilidades de cada alumno. Las ACIS deben adaptarse a las características y necesidades de todos. Lo que se realiza es una adaptación de la enseñanza al nivel intelectual de los niños según su deficiencia, pero integrados en el curso escolar de su edad. Se concretan las materias y contenidos que se trabajarán en el aula con el profesor, y fuera del aula, con su profesor de apoyo de educación especial.

2.4. Servicio de atención ambulatoria previo a la escolarización (SAAPE)

Este servicio está ubicado en centros específicos de educación especial, desde aquí se atienden las necesidades detectadas a través de la coordinación con los servicios de salud, servicios sociales, escuelas infantiles y guarderías, asociaciones, etc., ofertando los recursos necesarios para que se normalice su proceso de escolarización. Se determinan las necesidades educativas especiales a través de un dictamen y además se oferta la modalidad adecuada de escolarización, así como los tratamientos y apoyos específicos.

2.5. Servicio psicopedagógico escolar (SPE)

Son equipos interdisciplinarios, compuestos por pedagogos, psicólogos, logopedas, médicos y trabajadores sociales. Están organizados en sectores por áreas geográficas de actuación, dependen de la Dirección Territorial de Educación o directamente del Ministerio de Educación mediante un órgano de competencia territorial. Estos equipos tienen ámbito de actuación en Enseñanza Primaria, Enseñanza Secundaria y en Enseñanza Especial. Ante todo se encargan de las necesidades específicas especiales de los niños con problemas de aprendizaje, aunque realizan otras funciones como son: prevención, detección, valoración, orientación y asesoramiento de necesidades educativas, así como participación en la elaboración de adaptaciones curriculares.

2.6. Gabinete psicopedagógico

Su funcionamiento es similar al de los SPE, pero el Gabinete Psicopedagógico es de dependencia municipal. Ejerce su actuación en colegios públicos, también en concerta-

dos y en privados concertados previa autorización en el órgano gestor local de la provincia. Se encargan del diagnóstico, dictamen, tratamiento y seguimiento de las necesidades educativas especiales. Podemos encontrar servicios encaminados a la estimulación, a tratar los trastornos emocionales y conductuales, depresiones infantiles, programas de integración social, es decir, nos ofertan una valoración y seguimiento psicopedagógico.

En este servicio no se cuenta con la figura profesional del logopeda, otra de las características que diferencian al Gabinete Psicopedagógico del SPE.

2.7. Centros de educación especial

Son centros educativos adaptados a las deficiencias del niño no sólo físicas sino también psicológicas y/o de nivel intelectual. La escolarización en centros de educación especial sólo se realizará cuando las necesidades del alumno no puedan ser atendidas en un centro ordinario y cuando por sus dificultades de aprendizaje requiera una medida educativa especial. Dicha situación será revisada periódicamente, con el fin de escolarizar al alumno en un centro ordinario.

3. ÁREA SANITARIA

El ámbito sanitario se estructura en dos niveles de asistencia. El primer nivel estaría compuesto por la Atención Primaria (AP) cuyos servicios se ofrecen en los Centros de Atención Primaria. El segundo nivel estaría formado por la asistencia especializada, en ella se incluyen los centros de especialidades y los hospitales.

3.1. Primer nivel asistencial

Atención primaria

Representa el primer nivel de contacto entre el Sistema de Salud y el individuo. Presta servicios sencillos y eficaces destinados a mejorar las condiciones de salud de todos los individuos y familias. Atienden enfermedades comunes, medicina preventiva y una educación para la salud. El centro de salud es la estructura física y funcional que posibilita la AP. En él se ofrece una atención integral (bio-psico-social), a través de los Equipos de Atención Primaria (EAP), que están

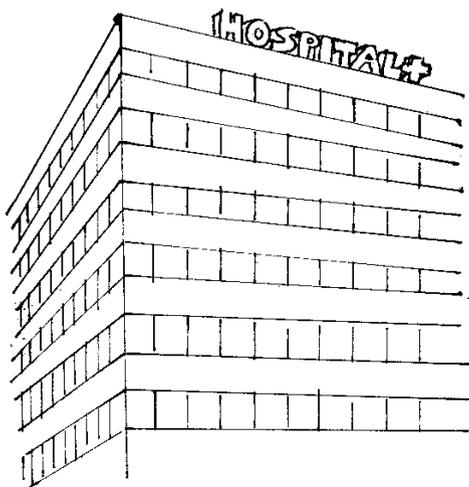


Fig. 3. La asistencia especializada se realiza en hospitales y centros de especialidades.

compuestos por un conjunto multidisciplinar de profesionales: médicos, pediatras, enfermeras/os, auxiliares de enfermería, trabajadores sociales, personal administrativo y subalterno. En AP se presta asistencia a nivel ambulatorio, domiciliario y de urgencias. Se realizan programas de seguimiento de enfermos crónicos, educación sanitaria y actividades relacionadas para la promoción de la salud, prevención de enfermedades y rehabilitación social. En este nivel, dentro de los EAP podemos encontrar los siguientes servicios:

- SERVICIOS DE INFORMACIÓN Y CITA PREVIA.
- SERVICIO DE PEDIATRÍA.
- SERVICIO DE MEDICINA PARA ADULTOS.
- SERVICIO MÉDICO URGENTE.
- UNIDAD DE TRABAJO SOCIAL.
- UNIDADES DE APOYO: Son servicios que ofrecen una atención especializada en un área concreta de salud. El acceso a estos servicios se realizará a través de su médico de cabecera. Estos son los siguientes:

— *Rehabilitación*, donde cuenta con un fisioterapeuta y un médico especialista de rehabilitación. Este servicio está integrado en el Centro de Atención Primaria.

— *Centros de orientación y planificación familiar*, compuesto, al menos, de un/a ginecóloga/o, un/a sexóloga/o y un/a administrativo/a, donde podrá recibir cualquier tipo de información o asistencia sobre planificación familiar, prevención de embarazos... También cuenta con un servicio especializado para adolescentes.

— *Unidades de salud mental*, este servicio ofrece una atención especializada para niños (salud mental infantil) hasta la edad de 15 años y las unidades de salud mental para adultos. Las derivaciones son efectuadas por el pediatra o el médico de cabecera respectivamente. Pueden estar ubicadas dentro de los CAP o fuera de ellos. En cualquier caso puede recibir la información a través del servicio de información de su Centro de Salud.

— *Odontopediatría*, ofrece una asistencia preventiva en odontología. Está dirigida a niños/as hasta 14 años. Este servicio está ubicado en los CAP, aunque también se oferta en los centros hospitalarios.

— *Unidad de atención temprana*, atiende a niños de 0 a 2 años que por sus características específicas necesitan técnicas educativas y/o rehabilitadoras, porque perjudiquen en mayor medida la evolución del desarrollo infantil. Esta unidad ofrece dos tipos de atención, *logopedia y estimulación precoz*. La derivación a dichos servicios se realizará a través del servicio de pediatría o de la trabajadora social del CAP, previo informe médico. Estos dos servicios, logopedia y estimulación precoz, también se ofertan en los gabinetes psicopedagógicos municipales para niños en edad escolar.

3.2. Segundo nivel asistencial

Atención especializada

La asistencia especializada se encarga de atender las necesidades sanitarias de toda la población cuando por su complejidad y características, sobrepasen los recursos de la AP. Desde este nivel se proporciona soporte especializado a los centros de AP y dar asistencia hospitalaria en régimen de internamiento o ambulatorio.

- Centros de especialidades

Son instituciones sanitarias que prestan asistencia sanitaria especializada en régimen ambulatorio. La forma de acceso se gestiona a través de los médicos de Atención Primaria. La intervención de estos centros está dirigida a reducir las necesidades de hospitalización mediante la asistencia a patologías de urgencia, rehabilitación y reinserción social y la prevención y promoción de la salud a través de programas específicos. Los servicios que ofrece son:

- *Información y cita previa.*

- *Servicio de atención al usuario*, donde podrá recibir información sobre cualquier servicio que se ofrece en el Centro de Especialidades, y resolver cualquier duda que se le presente. Este servicio también tramita las quejas y/o reclamaciones que tenga sobre el servicio, en defensa de sus derechos y obligaciones.

- *Especialidades médicas*: traumatología, cirugía, oftalmología, ginecología, dermatología, cardiología, psiquiatría, endocrino, rayos, digestivo, neumología, odontología, neurología, urología, tocología, otorrinolaringología.

- Además, existe una normativa que regula las necesidades de utilización del material orto-protésico que indica las prestaciones médico-farmacéuticas en función del material prescrito por el médico especialista.

- Hospitales

Cada área de salud tiene como mínimo un hospital de referencia. En estos centros se presta asistencia médica especializada, existiendo el régimen de internamiento cuando, por la complicación, se requiera. Además existe asistencia sanitaria especializada gracias a las Consultas Externas, donde se realiza el seguimiento de los pacientes en cualquiera de las especialidades mencionadas anteriormente. Ofrece una atención médica especializada cuyos servicios se dividen en:

- *Consultas externas*: donde se realiza el seguimiento de los pacientes en cualquiera de las especialidades mencionadas anteriormente.

- La *hospitalización* de los pacientes.

- El *servicio médico de urgencias*, que funciona de 0 a 24 horas.
- La *unidad de trabajo social*: donde podrá encontrar un equipo de trabajadores sociales especializados en adultos o menores.
- *Servicio de atención al usuario*: podrá recibir información sobre cualquier servicio que se ofrece en el hospital, y resolver cualquier duda que se le presente. Este servicio también tramitará las quejas y reclamaciones que tenga sobre el servicio en defensa de sus derechos y/o deberes.

4. ÁREA DE SERVICIOS SOCIALES

El Título III de la LISMI habla de la prevención de las minusvalías como un derecho y un deber de todo ciudadano y como una de las obligaciones prioritarias del Estado en el campo de la Salud Pública y de los Servicios Sociales; el Gobierno deberá elaborar cada cuatro años un Plan Nacional de Prevención de Minusvalías.

Los minusválidos también tienen derecho a los servicios sociales de orientación familiar, de información, de residencias y hogares comunitarios, de actividades culturales, deportivas, ocupación del ocio y tiempo libre, según el art. 51.1 del Título VIII de la LISMI.

4.1. Condición legal de minusválido

Se obtiene a través de una Calificación de Minusvalía por medio de una valoración que realiza el Equipo multidisciplinar en los Centros de Diagnóstico y Orientación de Minusvalías. El Equipo de Valoración y Orientación efectúa el reconocimiento de minus-

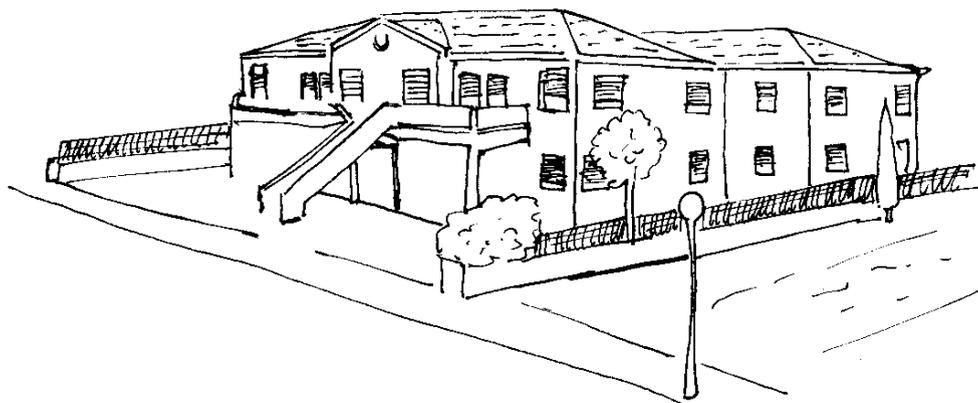


Fig. 4. Los Centros de Diagnóstico y Orientación de Minusvalías conceden los certificados de Minusvalía.

valía elaborando un informe social, un informe médico y un informe psicológico. El grado mínimo para la calificación de Minusvalía es de un 33%.

El certificado de Minusvalía es el documento imprescindible para poder “optar” a servicios, ayudas, y prestaciones.

Las *aplicaciones* que se obtienen son las enumeradas a continuación:

- *De tipo económico:* mediante prestaciones:
 - a) De la Seguridad Social (familiares por hijos a cargo; pensiones no contributivas de invalidez).
 - b) Plan de ayudas individualizadas de carácter municipal.
 - c) Prestaciones familiares a través del Instituto Social de las Fuerzas Armadas (ISFAS).
 - d) Prestaciones a través de la Mutualidad de Funcionarios (MUFACE).
 - e) Ayudas para la integración social del minusválido (Subsidio de Transporte y prestaciones médico-farmacéuticas).
 - f) INEM (Instituto Nacional de Empleo) (Ayudas para la creación de empleo de minusválidos).
 - g) Reducción de impuestos (IRPF, transmisiones patrimoniales e impuesto de matriculación).
- *De tipo educativo:* acceso a becas y a servicios de carácter educativo (Ver Área educativa).
- *De tipo formativo:* rehabilitación a través de los Centros de Recuperación de Minusválidos Físicos (ver CRMF).
- *De tipo laboral:* a través de centros ocupacionales; centros especiales de empleo y a través de cursos de formación ocupacional y programas de garantía social.
- *De tipo residencial:* centros especializados de internamiento:
 - para personas con minusvalía psíquica: atendidas en centros de atención a minusválidos psíquicos (CAMP);
 - para personas con minusvalía física: atendidas en centros de atención a minusválidos físicos (CAMF).
- *Otras ayudas:*
 - Acceso a la vivienda: las personas discapacitadas que acceden a una vivienda de protección oficial a través del Plan de Viviendas se beneficiarán de un módulo económico especial.

— Transporte: público y privado, como en el caso de las autoescuelas con vehículos adaptados; impuesto especial sobre determinados medios de transporte con reducciones en las tasas de matriculación; carnet bus para transporte urbano; tarjeta de aparcamiento.

4.2. Centros especializados para personas con minusvalía

- *Centro Base o Centro de Orientación y Diagnóstico.*

Se trata de una unidad orgánica que a través de unos medios físicos, una plantilla de personal debidamente cualificada y una metodología apropiada, cubra adecuadamente las necesidades de atención personalizada de los minusválidos del ámbito territorial que corresponda. Constituiría, pues, el ámbito físico y funcional en donde actúan los equipos multiprofesionales del Servicio Social de Minusválidos.

La *finalidad* del Centro Base consiste en la atención básica, y de carácter técnico-facultativo de los minusválidos físicos, psíquicos y sensoriales del ámbito territorial correspondiente.

De acuerdo con esto, las funciones generales son las siguientes:

- Detección, información y orientación de casos.
- Valoración y orientación, incluyendo la emisión de dictámenes y sus revisiones.
- Elaboración de programas individuales de recuperación u orientación para minusválidos.

El Centro Base se integra en la estructura provincial del IMSERSO bajo la dependencia inmediata de las Subdirecciones Provinciales de Atención a Minusválidos, en aquellas Comunidades Autónomas (CCAA) en donde no se han transferido las competencias en materia de Servicios Sociales. En las CCAA en donde existen competencias plenas en materia de Servicios Sociales, Asistencia Social o Bienestar Social, la dependencia de los Centros Base recae en la Consejería correspondiente.

- *Centro de Recuperación de Minusválidos Físicos (CRMF)*

Son centros destinados a llevar a cabo la recuperación médico-funcional y psico-social, nivelación cultural, capacitación y reconversión profesional de las personas minusválidas físicas y/o sensoriales adultas. Son centros dependientes del IMSERSO. Ofrecen servicios de alojamiento y sustento con residencias y manutención. Además se realiza un desarrollo integral del usuario mediante la rehabilitación, la formación cultural y profesional, ofreciendo actividades de ocio, tiempo libre y deportes. Como requisito para acceder a estos centros es necesario tener la condición de minusválido y acreditar la necesidad de recibir los servicios del centro.

- *Centro de Atención a Minusválidos Físicos (CAMF)*

Son centros de carácter residencial, fijo, temporal o como centro de día. Estos centros dependen directamente del IMSERSO. Con atención médico-sanitaria, atención psicológica, trabajador social. Podemos encontrar talleres ocupacionales de ocio y tiempo libre, aunque cabe decir, que son centros de atención para personas sin posibilidades de recuperación profesional, que encuentran serias dificultades para conseguir una integración laboral y ser atendidas en régimen familiar o domiciliario. Ofrece servicios de alojamiento y sustento con residencia y manutención. Por otra parte, se trabaja el desarrollo integral de los usuarios mediante diversos aspectos: atención médico-sanitaria, atención psicológica, atención social, talleres ocupacionales, adaptación de ayudas técnicas y actividades culturales de ocio y tiempo libre.

Igualmente, se requiere la condición de minusvalía, estar afectado de disminución física y precisar ayuda de terceras personas para las acciones de la vida diaria, no tener enfermedades infecto-contagiosas, además no padecer enfermedades ni trastorno mental grave y, por último, tener dificultad para ser atendido en régimen familiar o domiciliario.

- *Centro de Atención de Minusválidos Psíquicos (CAMP)*

Los CAMP funcionan en régimen de internado y media pensión. El internado está destinado a aquellas personas que por su problemática familiar, social o económica lo precisen, en definitiva, son centros de atención y asistencia a personas con minusvalía psíquica, con el fin de lograr, hasta donde sea posible, su habilitación o integración social. Estos centros buscan la asistencia básica precisa para cubrir las necesidades de subsistencia y bienestar de sus usuarios como son los cuidados físicos en alimentación, aseo, movilidad...

Además se persigue el máximo desarrollo del potencial evolutivo individual de cada sujeto en sus diferentes aspectos: físico, funcional, psíquico, psicomotriz, ocupacional... Entre los servicios que componen el centro existen: pre-taller, alojamiento y sustento, desarrollo integral de los usuarios, entre los que se encuentran la atención social, la atención psicológica y la habilitación personal.

Para poder optar a estos centros se tienen en cuenta algunos requisitos como estar afectado por una minusvalía psíquica profunda, severa o media con deficiencias físicas o sensoriales asociadas de carácter grave. Ser mayor de 16 años y nunca menor de 6, excepto en régimen de ambulatorio, que podrán optar a cualquier edad. No padecer enfermedad infecto-contagiosa y, además, no precisar atención de forma continuada en instituciones sanitarias y no estar afectado de trastornos mentales graves que puedan alterar la normal convivencia en el centro. Por otro lado, el usuario debe encontrarse en graves dificultades para ser atendidos en régimen familiar o domiciliario para aquellos que soliciten residencia. El primordial requisito es tener la condición de minusválido.

4.3. Programas especializados

- *El Programa HANDYNET. Sistema europeo de información al servicio de las personas con discapacidad*

Está contenido en el proyecto HORIZON. Es un sistema europeo multilingüe de información, una red de comunicación y cooperación al servicio de las personas con discapacidad y de los profesionales. El programa cuenta con un banco de datos sobre productos, servicios, organizaciones y reglamentación a nivel europeo, un correo electrónico que ofrece información acerca de las actividades europeas.

El programa oferta ayudas técnicas para discapacitados motóricos, para la comunicación, para terapia y entrenamiento; software de educación, ayudas para deficiencias visuales; ayudas para protección y cuidado personal; para la movilidad personal; para tareas domésticas; muebles y adaptaciones para casas y otros edificios; ayudas para comunicación, información, y señalización; para manipulación de productos y mercancías; ayudas y equipamiento para reformas, herramientas y máquinas; ayudas para el esparcimiento.

En el caso español, se coordina a través del CEAPAT (Centro Estatal para Ayudas Personales y Ayudas Técnicas), ubicado en Madrid.

4.4. Prestaciones vigentes

- *Subsidio de movilidad y compensación por gastos de transporte*

Atiende los gastos extraordinarios de desplazamiento fuera del domicilio habitual en medios de transporte no colectivos.

Los requisitos exigidos son: tener una minusvalía física, psíquica o sensorial en grado igual o superior al 33%; tener graves dificultades, por su minusvalía para utilizar el transporte público; no superar los ingresos familiares del solicitante el 70% del salario mínimo, con un 10% adicional por cada miembro de la familia distinto del propio minusválido, hasta un máximo del 100% del salario mínimo.

- *Asistencia sanitaria*

Asistencia sanitaria y dispensa gratuita farmacéutica en el régimen general de la Seguridad Social para el minusválido.

Los beneficiarios son personas con minusvalía física, psíquica o sensorial con un grado del 33% y que no tengan derecho a asistencia sanitaria o farmacéutica a través de un organismo público o de cualquier régimen de la Seguridad Social como titular o beneficiario.

- *Pensiones contributivas*

Se gestiona a través de la Seguridad Social por el propio interesado, para aquellas personas que hayan cotizado en el tiempo marcado por ley a la Seguridad Social.

- Por incapacidad transitoria.
- Por invalidez: parcial, total, absoluta, gran invalidez.
- Por orfandad.

- *Prestaciones no contributivas.*

La Ley 26/1990, de 20 de diciembre, establece en la Seguridad Social las prestaciones no contributivas de invalidez y jubilación, vigentes en la actualidad. Se perciben en caso de no haber cotizado a la Seguridad Social o no tener cotizado el tiempo que marca la ley. Existen dos tipos de prestación no contributiva:

— Por invalidez, que se acuerda por Convenio de las Comunidades Autónomas según las transferencias actuales. Este tipo de prestación las solicita el propio interesado.

— Por hijo a cargo, gestionadas directamente por la Seguridad Social. Este tipo de prestación la solicita la familia.

Se efectúa un diagnóstico de la situación de la persona, sobre la base de determinar la discapacidad que presenta. Para ello, se aplican los baremos contenidos en la Orden del Ministerio de Trabajo y Seguridad Social del 8 de marzo de 1984. La ley otorga al Instituto Nacional de Seguridad Social y, en este caso, a la Generalitat Valenciana, la gestión de las pensiones de la Seguridad Social por invalidez y jubilación, en sus modalidades no contributivas.

Los *requisitos* para la concesión de la pensión de invalidez no contributiva son:

- Ser mayor de 18 años y menor de 65, en la fecha de la solicitud.
- Residir legalmente en el territorio español y haberlo hecho durante cinco años, de los cuales dos deberán ser inmediatamente anteriores a la fecha de la solicitud.
- Estar afectado por una minusvalía o enfermedad crónica, en un grado igual o superior al 65%.
- Carecer de rentas de ingresos suficientes en los siguientes términos: se consideran que existen rentas o ingresos insuficientes cuando los que disponga o se prevea va a disponer el interesado, en cómputo anual, de enero a diciembre, sean inferiores a la cuantía, también en cómputo anual, de las pensiones no contributivas de la Seguridad Social que se fije en la correspondiente Ley de Presupuestos Generales del Estado. También establece la ley un complemento en pensiones de invalidez por necesidad de otra persona para lo cual es necesario un porcentaje de minusvalía o enfermedad crónica del beneficiario, igual o superior al 75%.

- *Desarrollo normativo específico*

- En materia de prestaciones:

RD 383/1984: que regula el sistema de prestaciones sociales y económicas del Título V de la LISMI.

5. ÁREA LABORAL

Centrándonos en el derecho al trabajo, la LISMI (Ley 13/82 de Integración Social del Minusválido), el art. 37 del Título VII regula la integración laboral de trabajadores minusválidos en el sistema ordinario de trabajo o, en su defecto, su incorporación al sistema productivo mediante la fórmula especial de trabajo protegido: Centros Especiales de Empleo y Centros Ocupacionales (art. 41, Título VII). Se desarrollan dos recursos especializados para la integración laboral,

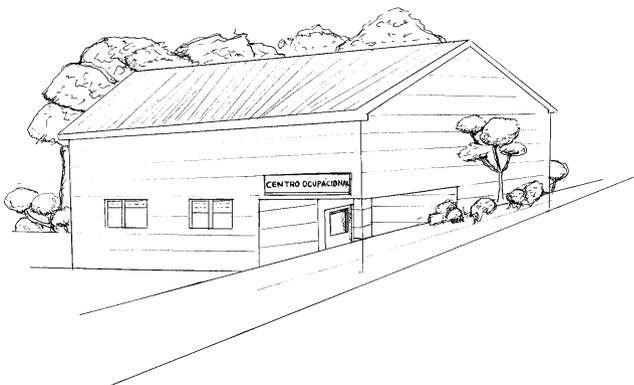


Fig. 5. La incorporación al sistema productivo se realiza por medio de Centros Especiales de Empleo y Centros Ocupacionales.

el centro especial de empleo y el centro ocupacional, que han sido objeto de análisis en el apartado anterior. Los centros especiales de empleo están regulados por el Real Decreto 1368/85 del 17 de julio, que regula la relación laboral de carácter especial de los minusválidos *"el trabajo que realiza el minusválido en los centros especiales de empleo deberá ser productivo y remunerado, adecuado a las características individuales del trabajador, en orden a favorecer su adaptación personal y social, y facilitar aún su posterior integración laboral en el mercado ordinario"*.

En otra norma del ordenamiento jurídico español se establece una graduación que valora la capacidad de trabajo sin entrar en capacidad funcional global, nos referimos al texto refundido de la Ley General de Seguridad Social, aprobada por el Real Decreto 2065/74 de 30 de mayo. Establece unos criterios para definir la invalidez permanente en el ámbito laboral:

- *Criterio profesional o de capacidad específica determinada*, que se aplica para la determinación de la capacidad permanente parcial o total, regulada en el artículo 135 *"la que se alcanzara el grado de total, ocasione al trabajador una disminución no inferior al 33% en su rendimiento normal, para su profesión habitual, sin impedirle la realización de las tareas fundamentales de la misma"* y en el artículo 132.4 *"la que inhabilita al trabajador para la realización de las fundamentales tareas de dicha profesión, siempre que pueda dedicarse a otra distinta"*.

- *Criterio laboral o de capacidad genérica de trabajar*, se aplica para definir la incapacidad permanente absoluta para todo trabajo, y se regula en el artículo 132.5 *"la que inhabilita al trabajador para toda profesión u oficio"*.

- *Criterio de la necesidad de asistencia de otra persona*, se utiliza para definir la gran invalidez, se aplica adicionando a la incapacidad permanente absoluta unos datos

de carácter vital, concretados en la necesidad de asistencia de otra persona para las actividades esenciales de la vida, tales como vestirse, desplazarse, o comer.

En general, la equiparación de oportunidades de los discapacitados en lo referente al empleo tiene todavía mucho camino por andar, así nos lo certifica las Naciones Unidas (1995: 40) *“Se niega empleo a muchas personas con discapacidad, y ello es así a pesar de que se ha demostrado que, con una adecuada labor de valoración, capacitación y empleo, la mayor parte de las personas con discapacidad pueden realizar una amplia gama de tareas conforme a las normas laborales existentes”*. También se afirma aquello que hemos podido comprobar en el análisis de datos secundarios estudiados: *“El número efectivo de trabajadores con discapacidad empleados en establecimientos ordinarios o especiales está muy por debajo del correspondiente a trabajadores con discapacidad empleables”* (Naciones Unidas, 1995: 40).

Según la Encuesta sobre Discapacidades, Deficiencias y Minusvalías realizada por el INE (Instituto Nacional de Estadística) en 1986, el universo total de personas discapacitadas se cifraba en 2.312.124, de los cuales un 64% padece una discapacidad física, un 17% padece una discapacidad sensorial, en tanto que un 19% está afectado por ambas tipologías física y sensorial, y un 19% padecen una discapacidad psíquica.

Las personas con discapacidad en edad laboral representan un 49% de este mismo universo, quedándose reducido a un 5% de la población española en edad laboral.

En la Encuesta IDES (Instituto de Estudios Sociológicos) realizada 1986 sobre las personas con discapacidad en España, necesidades y demandas (última realizada hasta la fecha) pone de manifiesto que el trabajo supone la primera de las prioridades del colectivo después de las ayudas económicas. Del conjunto total de discapacitados el 20% son económicamente activas, es decir, trabajan o buscan empleo.

Los indicadores laborales dejan en clara desventaja a los discapacitados en el marco laboral respecto de la población española. En el cuadro n.º 1 podemos observar que a pesar de que las tasas de actividad y de ocupación están equilibradas respecto de la población total, la tasa de paro o desempleo en las personas discapacitadas es tres veces superior.

CUADRO 1
DISTRIBUCIÓN PORCENTUAL DE LAS TASAS DE ACTIVIDAD,
OCUPACIÓN Y PARO

Tasa	Discapacitados*	Total población**
Actividad.....	41	50
Ocupación	27	39
Paro	68	22

Fuente: * INE 1986. ** INE 1996.
Elaboración propia.

El cuadro 1 nos ofrece una representación significativa de la situación de paro de las personas discapacitadas, reflejando los factores estructurales mencionados unidos a las características propias del colectivo.

Es el tramo de 34-64% de grado de minusvalía, el intervalo de calificación que la normativa considera laboralmente integrable o insertable, es decir, que tiene capacidad para buscar empleo o ser trabajador en el mercado laboral. Hay que destacar que las personas con más de 65% de discapacidad son las menos, y por lo tanto, la gran mayoría de los discapacitados son susceptibles de participar en actividades productivas o laborales como válidos o capaces de emprender una tarea de manera autónoma o para una empresa ordinaria.

La LISMI desarrolla dos recursos especializados para la integración laboral: el Centro Ocupacional y el Centro Especial de Empleo.

5.1. Centro Ocupacional

La finalidad de este centro es asegurar los servicios de terapia ocupacional y de ajuste personal y social a los minusválidos cuando por el grado de su minusvalía no puedan integrarse en una empresa o en un Centro Especial de Empleo.

En estos centros se realizarán actividades no productivas realizadas por los minusválidos de acuerdo con sus condiciones individuales. Son actividades encaminadas a la obtención de productos que no sean regularmente objeto de operaciones de mercado; estos centros tienden a la futura incorporación del minusválido al trabajo productivo.

El objetivo es la integración laboral del minusválido psíquico. Consta de cuatro áreas de intervención: área de formación y de experiencias sociales; área de ocupación laboral; área de psicoterapia; y apoyo a los padres.

Los requisitos exigidos para ser admitido en un centro ocupacional son: ser minusválido psíquico con calificación oficial de minusvalía; ser minusválido psíquico cuyo grado de deficiencia corresponda a déficit intelectual límite, ligero o moderado; tener edad laboral; y que tenga solicitada plaza para un centro ocupacional en los Servicios Sociales Municipales.

5.2. Centro Especial de Empleo (CEE)

Está regulado por el Real Decreto 1368/85 del 17 de julio, definidor de la relación laboral del carácter especial en los minusválidos.

Son aquellos centros de trabajo normalizado, es decir, empresas privadas o públicas, cuyo objetivo principal es el de realizar un trabajo productivo, participando regularmente en las operaciones de mercado, y teniendo como finalidad el asegurar un empleo remunerado y la prestación de servicios de ajuste personal y social que

requieran sus trabajadores minusválidos, a la vez que sea un medio de integración del mayor número de minusválidos al régimen de trabajo normal. Así pues, serán empleados en centros especiales de empleo aquellos minusválidos que por razón de la naturaleza o de las consecuencias de sus minusvalías no puedan, provisional o definitivamente, ejercer una actividad laboral en las condiciones habituales, es decir, cuando su capacidad de trabajo sea igual o superior a un porcentaje de la capacidad habitual.

5.3. Propuestas para la integración laboral

- *Contrato para minusválidos*

Se regula el contrato de trabajo para minusválidos con la finalidad de facilitar la integración laboral de minusválidos. La ley marca que las empresas públicas o privadas que ocupen trabajadores fijos que excedan de 50, están obligados a contratar un número de trabajadores minusválidos no inferiores al 2% de su plantilla.

Encontramos diversos tipos de contratos, contrato de formación para trabajadores minusválidos, contrato en prácticas para minusválidos, empleo selectivo, contratación temporal acogida al fomento de empleo durante el 98, contrato a tiempo parcial, contrato de trabajo a domicilio.

Legislación:

Real Decreto 1451/1983, de 1 de mayo (BOE 4-04 de 1983)

Objeto:

Facilitar la contratación de trabajadores minusválidos.

Requisitos:

Trabajador: Estar inscrito como demandante, tener minusvalía no inferior a un 33% reconocida por el IMSERSO o centros dependientes de las Comunidades Autónomas.

Empresa : Mantener el empleo del trabajador al menos tres años, suponiendo la contratación un incremento neto de la plantilla. Adecuación del puesto de trabajo expedido por el IMSERSO. Máximo de minusválidos: 50% de la plantilla.

Duración:

Indefinida.

Beneficios: Subvención de 500.000 ptas. Bonificación de cuotas de la Seguridad Social:

Mayores de 45 años: 90%

Menores de 45 años: 70%

— Subvención hasta 150.000 ptas. para la eliminación de barreras arquitectónicas.

— Deducción de 700.000 ptas. en el Impuesto sobre Sociedades o en el Impuesto sobre la Renta de las Personas Físicas.

- *Contrato indefinido para trabajadores minusválidos*

Es un contrato por tiempo indefinido y a jornada completa, dirigido a personas con discapacidad para facilitar su integración laboral. Este tipo de contrato va destinado a personas con una discapacidad superior al 33%, estar inscrito en el registro de trabajadores del INEM y tener un informe favorable de los Equipos de valoración de la condición de minusvalía. Pueden optar estar sujetos a este tipo de contratos cualquier empresa o cooperativa. Estas empresas obtendrán unos incentivos, subvenciones de 500.000 ptas. por contrato. Además de bonificaciones de cuotas empresariales de la Seguridad Social, por otro lado subvenciones para adaptación de puestos de trabajo, hasta 150.000 ptas. y subvenciones para la formación de trabajadores con minusvalía. El contrato se tramita en las Direcciones provinciales del INEM y en las Oficinas de Empleo del INEM.

- *Contrato de formación para trabajadores minusválidos*

Contrato de trabajo para la formación del trabajador que, simultáneamente a la prestación de servicios, recibe Formación Profesional.

Es un contrato a jornada completa, y los tiempos dedicados a la enseñanza podrán concentrarse o alternarse con los de trabajo efectivo en la empresa. La enseñanza podrá realizarse en la propia empresa o bien mediante convenios o conciertos de colaboración en centros autorizados de Formación Profesional o del INEM. La duración del contrato será de un mínimo de tres meses y un máximo de tres años, aunque cabe la prórroga.

Este tipo de contrato está dirigido a personas con minusvalía sin límite máximo de edad, que estén inscritos en la Oficina de Empleo como demandantes.

Los beneficiarios de prestaciones no contributivas por invalidez recuperan dicha pensión cuando se les extinga el contrato de aprendizaje, no teniéndoseles en cuenta a efectos de computo anual de sus rentas.

Estos contratos se tramitan en las Direcciones Provinciales del INEM y en las Oficinas de Empleo del INEM.

- *Contratos en prácticas para minusválidos*

Contratos a tiempo completo.

- *Empleo selectivo*

Condiciones de readmisión por las empresas de sus propios trabajadores minusválidos, una vez terminados los procesos de recuperación.

Los requisitos expuestos hacen referencia a que sean trabajadores declarados en situación de incapacidad permanente parcial; trabajadores con incapacidad total o absoluta reconocida y luego cesado en la empresa; o trabajadores con incapacidad permanente que hubiera cesado en la empresa.

Los trabajadores si tienen derecho a ser readmitidos, deberán comunicarlo a la empresa y a los representantes de personal, en el plazo de un mes, a partir de la declaración de minusvalía.

La empresa debe poner en conocimiento del trabajador las vacantes que existan de igual o inferior categoría, quedando liberada de su obligación si el trabajador rechaza un puesto de estos.

- *Contratación temporal acogida al fomento de empleo*

Son contratos temporales, con jornada completa o a tiempo parcial. Cualquier empresa está autorizada para realizar este tipo de contratación.

Para optar a este tipo de contrato, es necesario ser demandante de empleo y tener el certificado de minusvalía. La duración mínima es de 12 meses y máximo de tres años.

- *Contratos a tiempo parcial*

Tiene validez para cualquier trabajador. Su finalidad es prestar servicios durante un determinado número de horas al día, a la semana, al mes o al año.

- *Contrato de trabajo a domicilio*

La prestación de la actividad laboral se realiza en el domicilio del trabajador o el lugar elegido por este, sin la vigilancia del empresario. Puede acceder a este tipo de contrato cualquier trabajador, son de duración indefinida o determinada. Se retribuye con un salario mínimo igual al de un trabajador de categoría profesional equivalente. Se realizan desde las Oficinas de Empleo y Direcciones provinciales de trabajo y Seguridad Social y asuntos sociales.

A continuación ofrecemos una tabla resumen de los *Incentivos* a la *contratación de personas con minusvalía* a nivel estatal.

Modalidad	Tipo de incentivos
CONTRATACIÓN INDEFINIDA INICIAL	<p>500.000 ptas. de subvención, hasta 150.000 ptas. para adaptación del puesto de trabajo.</p> <p>70% de bonificación en la cuota empresarial a la Seguridad Social de los contratados menores de 45 años.</p> <p>90% de bonificación en la cuota empresarial a la Seguridad Social de los contratados mayores de 45 años.</p>
TRANSFORMACIÓN DE CONTRATOS TEMPORALES DE FOMENTO DE EMPLEO DE MINUSVÁLIDOS EN INDEFINIDOS	<p>500.000 ptas. de subvención, hasta 150.000 ptas., para adaptación del puesto de trabajo.</p> <p>70% de bonificación en la cuota empresarial a la Seguridad Social de los contratados menores de 45 años.</p> <p>90% de bonificación en la cuota empresarial a la Seguridad Social de los contratados mayores de 45 años.</p>
TRANSFORMACIÓN DE CONTRATOS FORMATIVOS, DE RELEVO Y SUSTITUCIÓN POR ANTICIPO DE LA EDAD DE JUBILACIÓN EN INDEFINIDOS	<p>Reducción del 50% de la cuota empresarial a la Seguridad Social por contingencias comunes.</p>
READMISIÓN DE TRABAJADORES TRAS CESAR EN LA EMPRESA POR INVALIDEZ PERMANENTE	<p>Reducción del 50% de la cuota patronal a la Seguridad Social por contingencias comunes.</p>
CONTRATO PARA LA FORMACIÓN. CONTRATO EN PRÁCTICAS	<p>Reducción del 50% de la cuota empresarial a la Seguridad Social prevista para este tipo de contratos.</p>
CONTRATO TEMPORAL DE FOMENTO DE EMPLEO	<p>Reducción del 75% de la cuota empresarial a la Seguridad Social por contingencias comunes.</p> <p>100% para el primer trabajador minusválido contratado.</p>
DESGRAVACIONES FISCALES	<p>Desgravaciones de 800.000 ptas., en el Impuesto de Sociedades o IRPF por cada incremento de contratos fijos de personas con minusvalía.</p>

- *Desarrollo normativo específico*

— En materia de Centros Especiales de Empleo y autónomos:

RD 2273/1985: sobre Centros Especiales de Empleo.

RD 1368/1985: que regula la relación laboral de carácter especial de los minusválidos en Centros Especiales de Empleo.

Orden de 21-2-1986: sobre ayudas a Centros Especiales de Empleo y Minusválidos Trabajadores autónomos. Desarrollado por Orden de 22-3-1994.

— En materia de Centros Ocupacionales:

RD 2274/1985: sobre Centros Ocupacionales.

6. BIBLIOGRAFÍA

AGUILAR, A. y ALT (1992): *Aproximación a la realidad socio-laboral de los centros especiales de empleo*. Secretaría de Acción Social UGT-PV. Dpto. Servicios Sociales y Generalitat Valenciana. Valencia.

ALEMÁN, C. y GARCÉS, J. (coordinadores) (1997): *Política Social*. McGraw-Hill. Madrid.

ALONSO, B. (1997): *El régimen jurídico de la protección social de los minusválidos*. Civitas. Madrid.

ANDER-EGG, E. y AGUILAR, M.J. (1995): *Propuestas de acción para las personas con discapacidad*. Naciones Unidas. Lumen. Buenos Aires.

ANDRÉS, J. y otros (1989): *Las personas con minusvalías físicas en el País Valenciano. Un estudio sociológico*. Unión Nacional UGT-PV. Dpto. Servicios Sociales y Generalitat Valenciana. Valencia.

BELLVER, F. (1997): "El empleo con apoyo: no hay razones para la exclusión", en *La discapacidad en el siglo XXI. Plan de Acción. Una propuesta de futuro*. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales. Instituto de Migraciones y Servicios Sociales. Madrid.

BUENO, J.R. (1996): "Los escenarios de la lucha contra la exclusión", en *Exclusión e Intervención Social*. Universitat de València. Programa Europeo Sócrates-Erasmus PIC nº 4071. Valencia.

CASTEL, R. (1996): *El advenimiento de un individualismo negativo*. Quaderns del Voluntariat. Nº 0 (pp. 20-24). Fundació Bancaixa. València.

GÓMEZ, J. y MONRÓS, M.J. (alt) (1990): "El sistema sanitario público", en Garcés, J.: *La Administración Social Pública*. Tirant lo Blanch. Valencia.

JOVER, J.C. (1986): *Centro Ocupacional: estructura y organización*. Dirección General de Servicios Sociales de la Generalitat Valenciana. Valencia.

- JOVER, J.C. y otros (1986): *El Centro Ocupacional como medio de integración laboral*. Dirección General de Servicios Sociales de la Generalitat Valenciana. Valencia.
- MUÑOZ, S. (1989): *Código de las minusvalías*. La Ley. Madrid.
- SAAVEDRA, M. y alt (1996): *Trabajo Social en los servicios psicopedagógicos escolares*. Generalitat Valenciana. Valencia.
- SASTRE, V. y alt (1997): *Los discapacitados en la Comunidad Valenciana. Mapa Social*. ACDISO-INCIS. Con la colaboración de Bancaixa. Valencia.
- TOURAINÉ, A. (1978): *Introducción a la sociología*. Ariel. Barcelona.
- (1997). *Las personas con discapacidad ante su inserción laboral*. INEM. Subdirección General de Servicios Técnicos. Observatorio Permanente de la Evolución de las Ocupaciones. Cofinanciado por el Fondo Social Europeo. Madrid.
- (1996). *Actualización de disposiciones básicas a 29 de febrero de 1996*. Universidad Politécnica de Valencia. Departamento de Urbanismo. Servicio de Publicaciones. Valencia.
- (1994). *Clasificación Internacional de Deficiencias, Discapacidades y Minusvalías*. Ministerio de Asuntos Sociales. INSERSO. Colección Rehabilitación. Madrid.
- BERKOWITZ, M. y otros (1990): *Seguridad Social para minusválidos: perspectiva internacional*. Ministerio de Asuntos Sociales. Madrid.
- COPAVA (1986): *Contenidos laborales en los Centros Ocupacionales*. Dirección General de Servicios Sociales de la Generalitat Valenciana. Valencia.
- PUIG DE LA BELLACASA, R. (1993): *La discapacidad y la rehabilitación en Juan Luis Vives: homo homini*. Real Patronato de Prevención y de Atención a Personas con Minusvalía. Madrid.

Documentos inéditos (sin autor)

- Estudio-Programa para la promoción de empleo de trabajadores minusválidos*. FECOVA. Valencia.
- Plan Integral de acción para personas con discapacidad en la Comunidad Valenciana*. Borrador. 1998. Valencia.
- Memoria de prácticas de Trabajo Social*. 1997. Centro de Diagnóstico y Orientación de Minusvalías.
- Memoria de prácticas de Trabajo Social*. 1998. Centro de Diagnóstico y Orientación de Minusvalías.
- La integración laboral de las personas con discapacidad. Sin barreras*. APIC. 1997. Valencia.

Proyecto Doménico. Integración laboral de personas con discapacidad psíquica. FEAPS. 1995. Madrid.

Plan de medidas urgentes para la promoción del empleo de las personas con discapacidad. CERMI. 1996. Madrid.

Capítulo XVII

LOS GRUPOS DE AYUDA MUTUA Y LA SALUD

CONCHA COLOMER REVUELTA,
JOAN PAREDES CARBONELL,
JOSEFINA C. HERNÁNDEZ DÍAZ

IVESP

1. ¿QUÉ ES LA AYUDA MUTUA?

Cuando hablamos de ayuda mutua nos estamos refiriendo a la ayuda que nos prestamos las personas de manera voluntaria y generosa entre los vecinos, la familia, a nuestros amigos o a la comunidad, cuando están atravesando situaciones difíciles. ¿Cómo? Dando apoyo emocional, prestando un servicio o poniendo los medios necesarios para resolver o lograr alguna cosa. Este tipo de ayuda ha existido siempre, pero poco a poco, se ha ido perdiendo por varias razones. Una de ellas es que las personas han emigrado a las grandes ciudades en busca de trabajo y para mejorar su calidad de vida. Al emigrar dejan detrás a su familia, amigos y vecinos y todo el apoyo que tenían desaparece. Otra de las razones es que las mujeres, que son las principales cuidadoras de la familia y el primer recurso de ayuda mutua, se han ido incorporando al trabajo fuera de casa y nadie las ha sustituido en este papel de cuidadoras. A pesar de todo esto, la ayuda mutua está directamente relacionadas con las necesidades de las personas que cada viven más años, aumentando el número de personas ancianas con problemas propios de la edad, con necesidades de cuidados y de recursos. También han aumentado las enfermedades crónicas y lesiones. Las personas que las sufren necesitan cuidados durante toda su vida y en muchos casos cambios importantes en su estilo de vida. Por otro lado han aumentado las adicciones, con todos los problemas y necesidades que esto conlleva. Toda esta realidad ha creado nuevas necesidades sociales que no pueden cubrir los servicios existentes y ha provocado que las personas que sufren el mismo problema se agrupen para apoyarse emocionalmente y para buscar mejoras en grupo para aliviar y afrontar esa situación difícil que padecen, constituyendo los llamados grupos de ayuda mutua. Además de en grupo, la ayuda mutua la podemos prestar de manera individual, así pues hay dos formas de ayudarnos mutuamente.

2. FORMAS DE PRESTAR LA AYUDA

Puede hacerse de forma individual o en grupos.

2.1. A nivel individual

Podemos a nivel individual prestar ayuda a una persona que está viviendo una situación difícil, una enfermedad, o sintiendo dolor por la pérdida de un ser querido, o encontrarse marginada socialmente, enviándole una carta, llamándola por teléfono o bien ir a visitarla. Este acercamiento y la comunicación con esa persona, que en muchos casos sufre el mismo problema en común le ayuda a sentirse más aliviada, acompañada y le repercute beneficiosamente sobre su salud.

2.2. A nivel de grupos: los Grupos de Ayuda Mutua o GAM

Los grupos de ayuda mutua pueden definirse como pequeños grupos formados por dos o más personas afectadas por un mismo problema, enfermedad o situación difícil. Su objetivo es dar apoyo material o emocional a los miembros que los forman, ya sean las propias personas afectadas, sus familiares o cuidadores. A través de ellos se realiza el autocuidado, actividades de salud que el propio grupo realiza para ellos o para los que se encuentran a su alrededor. Los grupos de ayuda mutua humanizan al sistema sanitario, capacitan las personas a ser más autónomas, más participativas y solidarias con relación a su propia salud.

3. TIPOS DE GRUPOS DE AYUDA MUTUA

Hay tantos tipos de grupos de ayuda mutua, como situaciones dificultosas. Una persona que tenga un problema que afecte negativamente a su salud puede unirse a otras que sufran el mismo problema e iniciar un GAM, así es como se han ido formando los grupos, podemos destacar:

- Grupos de personas con enfermedades crónicas o con trastornos congénitos (diabéticos, enfermos de Parkinson, enfermos con distrofias musculares, afectados por el VIH/SIDA, etc.)
- Grupos de personas con adicciones (alcoholismo, ludopatías...).
- Grupos de personas con situaciones difíciles de asimilar (como por ejemplo amputaciones, quemaduras, trasplantes, soledad...).
- Grupos de familiares o cuidadores a los que les afecta directamente la situación o problema.
- Grupos de profesionales ya que también les afecta negativamente el problema o situación de la persona afectada.

4. ¿CÓMO FUNCIONAN LOS GRUPOS DE AYUDA MUTUA?

Adaptado de Roca F. Villalbí JR, 1991.

4.1. Con autonomía

Son independientes de los profesionales. Estos sólo aparecen cuando el grupo lo solicita (p.e., para aportar información sobre algún aspecto de la enfermedad o sobre un nuevo medicamento o para impartir talleres de adquisición de habilidades sobre diabetes, para dinamizar a los grupos en situaciones de crisis, etc.).

4.2. Son grupos pequeños

Se caracterizan por ser grupos pequeños (desde 3 a 12 miembros), formados por "iguales" ya que las personas que los forman tienen en común un mismo problema, enfermedad o situación difícil. Las personas se agrupan voluntariamente, deciden la periodicidad y el lugar de reunión (en la casa de algún miembro del grupo, local de la asociación de vecinos, el propio centro de salud u hospital, etc.).

4.3. Los objetivos de los grupos

Es el propio grupo de ayuda mutua quien decide cuáles son sus objetivos; así como lo que quieren hacer, marcan las pautas a seguir y las actividades a realizar. Todo va a depender de los intereses de sus miembros y de sus aspiraciones.

4.4. La participación

Las personas más activas y decididas deben participar en las tareas de organización. Pero hay que tener en cuenta que todos los miembros del grupo han de tomar parte activa en todas las actividades que se haya propuesto el grupo. Es necesario que se repartan y alternen las tareas, aprovechar y desarrollar las habilidades de cada uno, compartir la responsabilidad, promover el contacto entre los miembros del grupo y de esta manera ir desarrollando un ambiente cálido y cooperativo que refuerce la cohesión del grupo, es decir, el sentido de pertenencia a ese grupo y algo muy importante, reforzar la participación activa de cada uno de los componentes.

4.5. Toma de decisiones

Los grupos deben funcionar democráticamente, es importante que cada una de las personas que pertenecen a ese grupo participen a la hora de tomar decisiones. Hay que reflexionar sobre cómo ha de organizarse el grupo, para que pueda seguir su propio funcionamiento. Pero sin perder de vista que hay que favorecer la participación, la comunicación y el contacto personal entre sus miembros. Las personas tienen que tener un

espacio dentro del grupo para poder expresar sus sentimientos. Así que la estructura organizativa debe ser flexible y participativa.

4.6. La ayuda del exterior

Los grupos de ayuda mutua necesitan ayuda del exterior en algunos momentos de su vida grupal:

- Cuando el grupo de ayuda mutua acaba de empezar.
- Cuando se presenta algún problema en el funcionamiento del grupo es importante consultar con personas con experiencia en este tipo de grupos, ya que con algunas orientaciones podría solucionarse.
- Cuando se necesite información con relación a algún aspecto de su problema.
- Cuando el grupo atraviesa una crisis o cambio debe buscar ayuda exterior, según el tema de que se trate.

En todos estos casos puede ser útil buscar ayuda externa al grupo para que éste pueda continuar. Habrá que sopesar cuándo hace falta una ayuda externa y de quién la podemos obtener para que el grupo de ayuda mutua no pierda su equilibrio ni su independencia.

5. ¿PARA QUÉ SIRVEN?

Adaptado de Roca F. Villalbí JR., 1991.

Los grupos de ayuda mutua pueden formarse por muchas razones, como dijimos anteriormente hay tantos grupos como situaciones difíciles. Veamos algunos de ellos:

5.1. Para facilitar e intercambiar información

Hay grupos que se reúnen para intercambiar información de las experiencias propias y los conocimientos que tienen sobre su problema o situación entre los distintos miembros del grupo. Este intercambio alivia y ayuda a las personas a desdramatizar su situación. También mejoran sus conocimientos sobre nuevas formas de tratamiento (pruebas exploratorias y diagnósticas, novedades terapéuticas, pronóstico, etc.). Reciben esta



Fig. 1. Los GAM facilitan el intercambio de información.

espacio dentro del grupo para poder expresar sus sentimientos. Así que la estructura organizativa debe ser flexible y participativa.

4.6. La ayuda del exterior

Los grupos de ayuda mutua necesitan ayuda del exterior en algunos momentos de su vida grupal:

- Cuando el grupo de ayuda mutua acaba de empezar.
- Cuando se presenta algún problema en el funcionamiento del grupo es importante consultar con personas con experiencia en este tipo de grupos, ya que con algunas orientaciones podría solucionarse.
- Cuando se necesite información con relación a algún aspecto de su problema.
- Cuando el grupo atraviesa una crisis o cambio debe buscar ayuda exterior, según el tema de que se trate.

En todos estos casos puede ser útil buscar ayuda externa al grupo para que éste pueda continuar. Habrá que sopesar cuándo hace falta una ayuda externa y de quién la podemos obtener para que el grupo de ayuda mutua no pierda su equilibrio ni su independencia.

5. ¿PARA QUÉ SIRVEN?

Adaptado de Roca F. Villalbí JR., 1991.

Los grupos de ayuda mutua pueden formarse por muchas razones, como dijimos anteriormente hay tantos grupos como situaciones difíciles. Veamos algunos de ellos:

5.1. Para facilitar e intercambiar información

Hay grupos que se reúnen para intercambiar información de las experiencias propias y los conocimientos que tienen sobre su problema o situación entre los distintos miembros del grupo. Este intercambio alivia y ayuda a las personas a desdramatizar su situación. También mejoran sus conocimientos sobre nuevas formas de tratamiento (pruebas exploratorias y diagnósticas, novedades terapéuticas, pronóstico, etc.). Reciben esta



Fig. 1. Los GAM facilitan el intercambio de información.

información invitando a profesionales o personas que pueden ofrecérsela de una manera clara y comprensible. La información también la utilizan para conocer posibles contactos y recursos. También es un medio tanto para darse a conocer a otras personas que están en su misma situación, como a las autoridades y a la población general.

5.2. Apoyo emocional entre los miembros

Cuando decimos dar apoyo emocional nos referimos al hecho de saber escuchar a otra persona que tenemos junto a nosotros/as que sufre el mismo problema, y que incluso puede ser de mayor gravedad. Esta "escucha activa" les hace sentir que no están solos/as, que hay otras personas que atraviesan su misma situación y que les van a apoyar emocionalmente, favoreciendo una actitud y respuestas positivas de cambio. La manera de darse este apoyo emocional es durante las reuniones del grupo, pero muchas veces también se puede dar por teléfono, haciendo una visita a la otra persona o por carta. Puede darse permanente o bien puntualmente durante los momentos de crisis.

5.3. Prestación de servicios

Hay grupos que se constituyen con esta finalidad, aunque en alguna ocasión puede ser que el grupo preste unos servicios determinados a sus miembros, por ejemplo, la organización de colonias para niños con asma o diabetes, o de cursos para enseñar a las personas laringectomizadas a hablar, talleres de nutrición y autocuidados, etc.

5.4. Organización de actividades sociales

"Algunos grupos se constituyen para salir del aislamiento, ya que muchas personas por sí solas no son capaces de hacerlo y de esta manera los componentes del grupo encuentran juntos las fuerzas para organizarse para el ocio y el tiempo libre" (ir al cine, pasear, jugar a las cartas, etc.).

5.5. Defender intereses y hacer presión

"Muchos grupos que no tienen cubiertas ciertas necesidades pueden emprender acciones para darse a conocer a las autoridades y a la opinión pública" (mejorar servicios de salud, suprimir barreras arquitectónicas para los minusválidos, conseguir subvenciones para algún aspecto concreto, etc.) y de esta manera conseguir que las personas de la comunidad tomen conciencia de sus problemas y necesidades.

Así pues, como dijimos anteriormente, son los grupos los que fijan sus objetivos, actividades y todo lo que tiene que ver con su vida grupal. Pueden combinar objetivos y actividades, según sus necesidades, de tal manera que pueden darse apoyo emocional, intercambiar información y realizar actividades de ocio y tiempo libre.

6. ¿CÓMO EMPEZAR?

6.1. Tener un problema o estar atravesando una situación difícil

Imaginemos que una persona tiene que enfrentarse por primera vez a un problema o situación difícil, o que hace tiempo que la padece y aunque recibe asistencia de los servicios, se siente solo/a, tiene miedo, angustia, siente impotencia, no sabe cómo acceder a recursos que necesita, tiene que cambiar de trabajo ya que su problema no le permite seguir desarrollando el mismo, etc. En definitiva se encuentra lleno/a de interrogantes y dudas y no sabe cómo enfrentarse a la situación que sufre. Un día va al servicio sanitario que le atiende y comienza a hablar con otras personas que también están en la misma situación y descubre que se siente más aliviada, desdramatiza su situación, le informan sobre recursos que no conocía y que pueden ayudarle, etc. Pues bien, se da cuenta de que este encuentro le ayuda a sentirse más capaz para afrontar el día a día. La manera de continuar este encuentro es empezar a constituir un grupo de ayuda mutua. El grupo lo formarán las personas que voluntariamente ven la necesidad de reunirse y pueden ser afectados, familiares, cuidadores, bien conjuntamente o por separado.

6.2. Tener la necesidad de querer formar un grupo de ayuda mutua

Tener la necesidad es el primer paso ya que no será fácil sobre todo al principio, tendrá que enfrentarse además de con el propio problema, con los de los otros miembros del grupo. Sin embargo, no debe perder de vista que puede encontrar apoyo en el grupo para solucionar los problemas, que va a conocer a nuevas personas, que puede hacer amigos y muchas otras cosas que por sí mismo/a, no se sentía capaz de hacer.

6.3. ¿Cómo encontramos a las personas que están en la misma situación?

La manera de encontrar a las personas es preguntando:

- En las salas de espera de los hospitales a los que solemos ir cada cierto tiempo encontramos a muchos "iguales", personas que sufren la misma situación, en este caso la enfermedad.
- Preguntando a nuestro médico, a las enfermeras y trabajadoras sociales de los centros de salud y hospitales.
- Preguntando a otras asociaciones de enfermedades o personas afectadas de un problema común (diabéticos, Síndrome del Prader-Willi, mujeres separadas, maltratadas, alcohólicos, etc.).
- Preguntando en otros grupos de ayuda mutua que conozcamos.
- Preguntando en los servicios de información de los servicios sociales del

barrio, que están ubicados en los ayuntamientos y también en las asociaciones de vecinos.

- A través de la parroquia, organizaciones de voluntarios, medios de comunicación, publicaciones, etc.

6.4. ¿Cómo realizamos el primer encuentro?

Cuando tenemos a las personas interesadas, tenemos que reunirnos con ellas y celebrar nuestra primera reunión. Podemos apoyarnos en otras personas que ya forman o han formado parte de un grupo para que nos ayuden a realizar este primer encuentro. Tenemos que pensar dónde nos reuniremos. Podemos utilizar un local, incluso en la casa de alguno de los miembros, solicitar al Hospital un espacio o en los Centros de Atención Primaria. Es importante crear un ambiente cálido y de confianza que favorezca la comunicación y donde las personas estén relajadas.

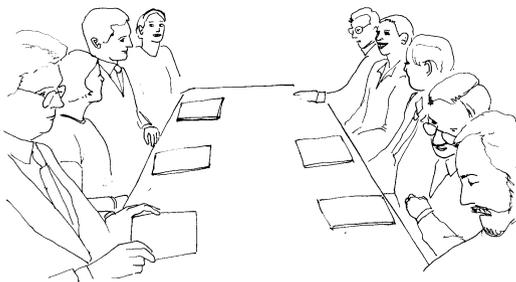


Fig. 2. En los GAM se puede encontrar la solución de algunos problemas.

6.5. Buscar la ayuda de otros grupos con experiencia

Cuando el grupo de ayuda mutua acaba de empezar, las personas que lo forman tienen inseguridad y muchos interrogantes acerca de cómo va a ser esta experiencia y cómo funcionar, etc. Es en este momento cuando la ayuda y apoyo de otros grupos experimentados y que llevan años reuniéndose pueden ayudar tanto a la estimulación como en la orientación en relación de nuestra vida grupal. "Las organizaciones que agrupan a diversos grupos y algunos profesionales que tienen experiencia en la ayuda mutua pueden ser puntos de referencia cuando empezamos".

6.6. Cuántas personas deben formar parte del grupo

Con tres personas ya se puede iniciar un grupo. No es aconsejable un grupo muy pequeño que puede intimidar a sus miembros, en cambio uno grande puede no dar opción a hablar a alguno de ellos. El grupo ideal es de 10 ó 12 miembros. Si el grupo aumentara es posible subdividir el grupo en dos o más, según la edad, el tema que se quiere tratar, en el barrio en el que se viva, etc.

7. ¿QUÉ BENEFICIOS APORTAN?

- Son una herramienta útil para promover la salud de las personas, y también suponen un complemento a la clínica en el caso de enfermedades crónicas y lesiones. Son el camino para humanizar el sistema sanitario.

- Mejoran la autoestima y las personas son más competentes para afrontar el problema que les afecta.
- Favorecen actitudes positivas hacia el cambio.
- Mejoran la calidad de vida y el bienestar de las personas tanto enfermas como sanas.
- Las personas que lo forman incrementan sus conocimientos sobre la enfermedad.
- Las personas que lo forman utilizan los servicios sanitarios más racionalmente al igual que el uso de los medicamentos.
- Son una herramienta importantísima de participación comunitaria en salud.
- Facilitan la adquisición de habilidades.
- Son una guía para enfrentarse al día a día e integrarse en la sociedad.

8. BIBLIOGRAFÍA

Funcionamiento de grupo. Comunicación, técnicas de debate, liderazgo y toma de decisiones. Colectivo no violencia y educación. (Av. Padre Piquer, 54, 2.º D. 28024 Madrid).

ROCA, F., LLAUGER, M.A.: "Los grupos de ayuda mutua: una realidad a tener en cuenta en Atención Primaria". *Rev. Actualización* vol. 1, n.º 4, abril 1994.

ROCA, F., VILLALBÍ, J.R.: *Manual para el funcionamiento de grupos de ayuda mutua: Servicio de Promoción de la SALUD.* Instituto Municipal de la Salud del Ayuntamiento de Barcelona.

Capítulo XVIII

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA PARA EL SÍNDROME DE PRADER-WILLI (AESPW)



1. QUÉ ES LA AESPW

AESPW es una entidad de carácter benéfico-asistencial sin ánimo de lucro que actúa en todo el territorio nacional. Fue constituida como tal el 25 de febrero de 1995 al amparo del artículo 22 de la Constitución y de la Ley de Asociaciones del 24 de diciembre de 1964. Es miembro de la Organización Internacional para el Síndrome de Prader-Willi (IPWSO).

La AESPW está dirigida por una Junta Directiva elegida en Asamblea General. Esta Junta está formada por: Presidente, Vicepresidente, Secretario General, Tesorero y Vocales.

El domicilio social:

Calle de Cristóbal Bordiú 35, Oficina 212. 28003 MADRID⁽¹⁾

Tel.: 91-533.68.29 Fax: 91-554.75.69

Correo electrónico: aespw@irinfo.es

Tiene delegaciones en Andalucía, Asturias y Castilla y León. Y agrupa a las asociaciones catalana, madrileña y valenciana (*).

(1) Datos marzo 1999.

(*) Ver direcciones de interés.

2. FINES

Los fines de la AESPW son los siguientes:

- Mejorar la calidad de vida de las personas con Síndrome de Prader-Willi y de sus familias e informar y sensibilizar a la sociedad.
- Promover el conocimiento científico específico del Síndrome.
- Contribuir al tratamiento y rehabilitación física, psicológica y social de los enfermos afectados y sus familias.
- Representar a los afectados españoles y sus familias ante la International Prader-Willi Syndrome Organization (IPWSO).
- Apoyar a las familias: asesorar e informar en cuestiones médicas, psicológicas, legales, económicas o de asistencia social relacionadas con el SPW, ayudar a soportar el impacto psicológico que supone el síndrome y orientar hacia una atención integral del afectado.
- Colaborar con cuantas instituciones persigan objetivos análogos.

3. ACTIVIDADES

Las actividades que realiza la AESPW se distribuyen en cinco áreas, con diferentes objetivos cada una.

3.1. Área de Atención a la Familia

- Ayudar a cada niño y su grupo familiar en particular, creando un servicio de diagnóstico, orientación y asesoramiento familiar, que proporcione evaluación, asesoramiento y programas a las familias con hijos con SPW o con sospechas de esta alteración.
- Formación de padres y familiares en el conocimiento de los problemas específicos del síndrome.
- Apoyo psicológico, orientación y consejo para adaptarse a la nueva situación.
- Dirigir a las familias a los profesionales de la salud especializados en el síndrome.
- Asistencia jurídica: asesoramiento y ayuda a las familias en problemas legales y administrativos, como los relacionados con obtención de becas y ayudas, tutoría, pensiones, seguros, etc., y atender a las necesidades específicas de carácter legal contribuyendo a adecuar leyes y decretos para la protección y ayuda de las personas con SPW y sus familias.

3.2. Área de Diagnóstico y Tratamiento

- Estimular y promocionar la investigación sobre el SPW, tanto la más relacionada con las causas de la alteración, como la más práctica y directamente aplicable, sobre los pro-

blemas epidemiológicos, situación asistencial, desarrollo de técnicas de diagnóstico, educación y construcción de programas y procedimientos educativos y de terapia.

- Creación del centro de análisis diferencial para el cromosoma 15q, que pueda disponer de la tecnología necesaria para detectar esta anomalía.

- Localización de afectados cumpliendo escrupulosamente las exigencias éticas, dando a conocer el teléfono y los servicios de apoyo e información, mediante el envío de

dossieres y cartas a instituciones y profesionales (es imprescindible localizar a las familias de los afectados tanto para ofrecer apoyo a las mismas, como porque el estado del conocimiento científico del SPW exige conocer la casuística pormenorizada de los individuos afectados).

- Servir de Centro de Referencia a las Instituciones y profesionales permitiéndoles de esa forma ser más efectivos.



Fig. 1. La AESPW pretende mejorar la calidad de vida de las personas con SPW y sus familias.

3.3. Área de Documentación y Divulgación

- Interesar a los profesionales adecuados y promover su formación y especialización en la problemática del SPW, a través de conferencias, seminarios, y de la organización de congresos nacionales de médicos y demás profesionales especialistas en el síndrome.

- Sensibilizar a la sociedad y contribuir a un mejor conocimiento y comprensión de los problemas del síndrome mediante campañas de prensa, radio y televisión, conferencias públicas, edición de folletos y publicaciones, etc.

- Establecer una colaboración e intercambio de información con asociaciones internacionales para el SPW, y promover la creación de delegaciones en nuestro país.

- Establecer una base de datos universal, respetando los requisitos éticos legales, con estrictos fines científicos (correo electrónico del INSALUD, Web).

- Publicar el Boletín de la Asociación.

- Editar por vez primera en español la documentación científica y de uso familiar para difundir y divulgar el estado de la cuestión del síndrome, que incluya una Guía de Tratamiento y un Manual para Padres.

- Creación y desarrollo de un fondo bibliográfico y documental con el fin de poseer y ofrecer la más amplia información posible sobre los aspectos médicos, sociales y humanos relacionados con el SPW.

3.4. Área de Gestión y Recursos

- Asesorar y comprometer a la Administración Pública en la resolución de los problemas de los afectados por el SPW y sus familias, y representar a éstos ante el Real Patronato de Educación Especial, el máximo órgano asesor de la Administración Pública en lo referente a la problemática de las personas con necesidades especiales.
- Promover la obtención de recursos para atender las necesidades de los afectados, captando socios colaboradores y solicitando ayudas públicas y privadas.

3.5. Área de Ocio y Tiempo Libre

- Su objetivo prioritario es la diversión, sin olvidar la funcionalidad que las actividades de ocio tienen para la vida.
- Organización de fiestas, excursiones, campamentos de verano, etc.
- Mantener contacto con centros que ofrezcan actividades y servicios en mejores condiciones económicas para los asociados, como por ejemplo ponyclub, clubs de ocio, boy-scouts, natación, etc.

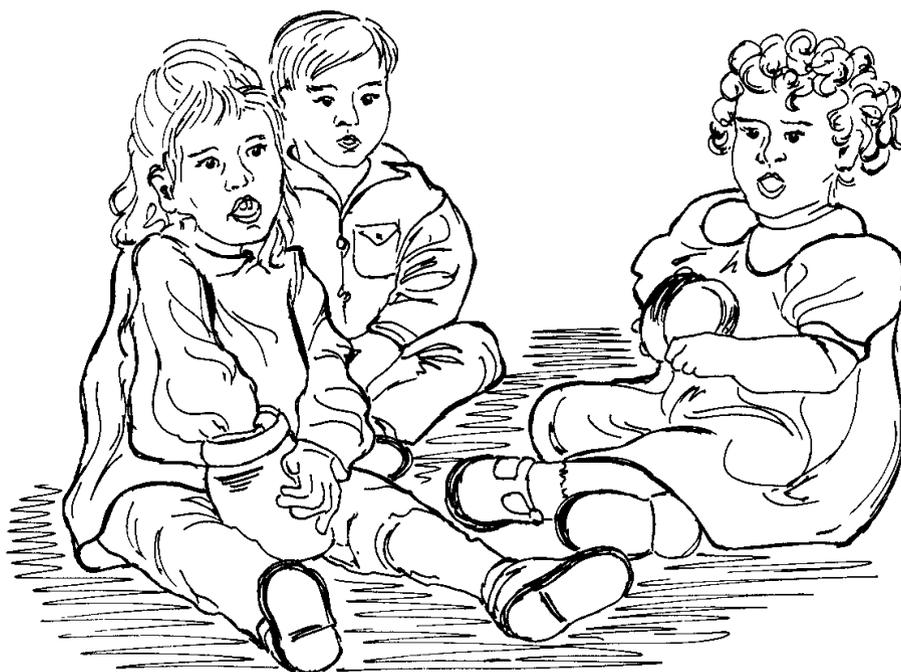


Fig. 2. La AESPW favorece el contacto entre los afectados.

GLOSARIO

A

Absceso perirrectal	Herida en el ano.
Adaptaciones curriculares	Modificaciones en los propios elementos curriculares —objetivos, contenidos, métodos pedagógicos y criterios de evaluación—, pudiendo ser éstas según el grado de ajuste del currículo.
Adaptaciones curriculares no significativas	Modificaciones que suponen ajustes poco importantes del currículo escolar que no eliminan enseñanzas mínimas.
Adaptaciones curriculares significativas	Modificaciones de los contenidos básicos de las diferentes áreas curriculares, que afectan a los objetivos generales y a los respectivos criterios de evaluación de dichas áreas y al grado de consecución de las capacidades correspondientes de la etapa.
ADN	Ácido desoxirribonucleico. Doble cadena de nucleótidos enlazados que contiene la información genética. Material hereditario.
Adrenarquía	Vello púbico ó axilar antes de los 8 años de edad.
Alelo	Una de las posibles formas (alternativas hereditarias) que puede adoptar un gen para un carácter hereditario en un locus determinado. Un gen ocupa la misma posición en los dos cromosomas homólogos, los alelos son las distintas formas de ese gen que ocupan estas dos posiciones.
Alucinación	Percepción ilusoria en la que la persona cree ver, oír o sentir cosas que realmente no existen.
Amenorrea	Carencia de fluido menstrual.
Amniocentesis	Técnica para analizar el genotipo de un embrión o feto en el útero con riesgo mínimo para la madre y el hijo. Permite conocer posibles deficiencias cromosómicas. Se trata de la

	<p>punción del amnios (membrana que envuelve al embrión, creando en su interior una cavidad llena de líquido amniótico). Mediante esta punción se extraen de 10 a 15 cc de líquido amniótico entre las semanas 14 y 16 de gestación. En este líquido hay células en suspensión sobre las que se realizará el análisis cromosómico.</p>
Anamnesis	<p>Acción previa a cualquier estudio clínico o psicosocial que trata de recoger todos los datos personales, hereditarios, familiares y del entorno del enfermo o de la persona con deficiencia, anteriores a la enfermedad o a la situación de deficiencia.</p>
Andrógeno	<p>Cualquiera de las varias hormonas masculinas.</p>
Andrógeno sintético	<p>Andrógeno sintetizado artificialmente.</p>
Anomalía	<p>Anormalidad, irregularidad, alteración orgánica, congénita o adquirida.</p>
Apnea	<p>Detención temporal de la respiración causada por un acto respiratorio forzado (hiperventilación), el cual provoca una disminución de la concentración de anhídrido carbónico.</p>
Ansiedad	<p>Estado de angustia y desasosiego producido por temor ante una amenaza o peligro. La ansiedad puede ser normal, ante la presencia de estímulos amenazantes o que suponen desafío, o patológica, que caracteriza a diferentes trastornos psíquicos.</p>
Ansiolítico	<p>Fármaco que disminuye el estado de ansiedad.</p>
Anticonvulsivos	<p>Fármacos que se utilizan en el tratamiento de las convulsiones.</p>
Antropometría	<p>Estudio de las proporciones y medidas del ser humano.</p>
Apatía	<p>Alteración de la afectividad que produce indolencia, dejadez, falta de vigor o de energía. Se caracteriza por un estado de indiferencia frente a las personas o los acontecimientos y por la alteración de su capacidad de expresión afectiva.</p>
Apgar	<p>Sistema de exploración y anotación, introducido por Virginia Apgar en 1952, y que constituye una ayuda muy útil para realizar la valoración clínica del recién nacido.</p>
Apraxia	<p>Incapacidad para realizar movimientos voluntarios (en presencia de sensibilidad y tono muscular normales), debida a una lesión cerebral.</p>

Astigmatismo	Defecto óptico del ojo y de las lentes por el cual los rayos refractados no se juntan en un mismo punto, generalmente debido a la curvatura imperfecta de la córnea o la lente. En el ojo humano se manifiesta por una disminución de la agudeza visual y se corrige con lentes cilíndricas.
Ataxia	Alteración que se caracteriza por movimientos voluntarios disarmónicos, desmesurados e incoordinados. Existe una pérdida de la capacidad para controlar la amplitud del movimiento (dismetría) y para coordinar los diferentes elementos implicados (asinergia). Puede aparecer ataxia en las lesiones del cerebelo y de los cordones posteriores de la médula espinal, pero también en afectaciones de otras áreas del sistema nervioso.
Atención	Función mental por la que nos concentramos en un instante cualquiera en algo (un objeto o ciertas características del ambiente), ignorando o percibiendo difusamente lo demás.
Atención temprana = Estimulación precoz	Conjunto de acciones planificadas, con carácter global e interdisciplinar, orientadas a dar respuesta a las necesidades transitorias o permanentes, originadas por alteraciones en el desarrollo o por deficiencias en primera infancia.
Atonía	Falta de tono y de vigor, o debilidad de los tejidos orgánicos, particularmente de los músculos.
Atrofia	Disminución en el desarrollo o volumen de un órgano u otra parte del cuerpo.
Autismo	Alteración grave del desarrollo, que aparece en los primeros años de vida y se manifiesta en la incapacidad para establecer una comunicación y relación normales con las personas y el medio ambiente.
Autosoma	Cualquier cromosoma que no sea un cromosoma sexual. Los cromosomas del 1 al 22.
Autosómico	Perteneciente o relativo a un autosoma.
Ayuda a domicilio	Servicio que se da a una persona con deficiencia gravemente afectada en su casa con el fin de atender sus necesidades de cuidado y aseo y evitar o retrasar la institucionalización.
B	
Balbuceo	Fase del desarrollo del lenguaje que tiene lugar de los 5 a los 10-11 meses y que consiste en la pronunciación espontánea y repetida de fonemas y sonidos con una finalidad tanto lúdica como madurativa.

Biopsia	Extirpación y examen, normalmente al microscopio, de tejidos del cuerpo vivo para establecer un diagnóstico preciso.
Bulimia	Trastorno de la conducta que se caracteriza por un apetito excesivo e insaciable que genera un consumo exagerado de alimentos y que producirá una inevitable obesidad.
C	
Cáncer endometrial	Localizado en el endometrio, mucosa interna que reviste al útero.
Cariotipo	Ordenación de los cromosomas de una especie en relación con su tamaño y forma. Dotación cromosómica completa de un individuo o célula tal como se observa durante la metafase mitótica.
Cataplejía	Caída súbita, por pérdida del tono muscular, sin alteración de la conciencia. Puede acompañar a emociones, a la risa... Se describe asociada a alteraciones del mesencéfalo.
Células de Sertoli	Células de las gónadas masculinas (testículos). Localizadas en los túbulos seminíferos. Forman la barrera hemato-espermática. Controlan la espermatogénesis.
Centro Base	Servicio dependiente del IMSERSO o de cada Comunidad Autónoma, que se encarga del reconocimiento, diagnóstico, valoración, orientación y en algunos casos tratamiento de las personas que presentan algún tipo de minusvalía. Allí se expiden los certificados de minusvalía.
Centro de Atención Especializada	Centros que atienden a personas cuyas graves deficiencias imposibilitan su habilitación, educación y cuidado en los centros y recursos que con carácter general existen para la población general.
Centros de Educación Especial	Aquellos que escolarizan a alumnos cuyas necesidades educativas especiales hacen tan difícil su aprendizaje que exigen recursos educativos específicos y adaptaciones altamente significativas en todas o en la mayoría de las áreas del currículo escolar oficial y se presume que su nivel de adaptación y de integración social en el centro ordinario van a ser mínimos.
Centro de Imprinting	Elemento regulador del imprinting. Determina que la región cromosómica 15q11q13 sea marcada con impronta paterna o materna en la línea germinal.

Certificado de minusvalía	Documento oficial que reconoce una minusvalía si la discapacidad supera el porcentaje del 33%. Esto se evalúa mediante pruebas y cuestionarios objetivos. Lo emiten los Centros Base de Valoración y Diagnóstico.
Cetonuria	Presencia de cuerpos cetónicos en la orina. Se manifiesta en la diabetes mellitus: la deficiente metabolización de la glucosa se compensa con un mayor gasto de lípidos. Esto aumenta la concentración de diversos compuestos cetónicos en la sangre. Su excreción motiva la cetonuria.
C.I.	Cociente de Inteligencia.
Cifosis	Encorvadura defectuosa de la columna vertebral, de convexidad posterior. Suele ocurrir en la parte alta de la espalda dando lugar a lo que se conoce de forma vulgar como chepa o joroba.
Clubes o grupos de ocio	Grupos compuestos por personas con deficiencia mental y voluntarios, que organizan diversas actividades en función de los recursos disponibles.
Cognición	Capacidad para recibir, recordar, comprender, organizar y usar la información recogida por los sentidos.
Concentración	Capacidad para mantener la atención en una tarea.
Confusión	Estado de desorientación. Se caracteriza por un comportamiento que no es adecuado para la situación.
Congénito/a	Término muy empleado que hace referencia al conjunto de caracteres con los que nace un individuo, normales o patológicos, aplicándose tanto a los determinados genéticamente (hereditarios) como a los adquiridos durante su desarrollo en el útero.
Consejo genético	Estudio y presentación clara a una pareja de los factores genéticos y de riesgo, para que decidan el número de hijos que van a tener.
Consejo genético	Los consejos que explican los hechos que tienen causa genética. Se enfatiza en la clarificación de la información sobre el posible riesgo de recurrencia. Las opciones reproductivas, el apoyo a las personas afectadas y a sus familias y de los servicios de seguimiento.
Contratos de bajo rendimiento	Contratos especiales que la legislación contempla para las personas con minusvalía, que no pueden alcanzar el rendimiento suficiente como para "ganarse" el salario mínimo. Los trabajadores de los centros especiales de empleo

	deben percibir al menos el 75% del salario mínimo interprofesional.
Craneosinostosis	Anomalía del desarrollo de la bóveda craneal producida por una osificación con cierre prematuro de las uniones de los huesos craneales. Se puede deber a una unión prematura de las suturas con compresión del cerebro, o a una microcefalia que impide mantener separadas las suturas. La distinción es importante para el tratamiento. Según la sutura afectada, se producen diferentes deformidades craneales, dificultándose el desarrollo cefálico en el plano perpendicular a la sutura. La gravedad es mayor cuanto antes se haya realizado el cierre.
Criptorquidia	Alteración consistente en el no descendimiento fisiológico de los testículos dentro del saco escrotal, que ha de ser completo cuando comienza la pubertad.
Cromosoma	Transmisor del material hereditario que aparece en el núcleo de una célula. Cada célula tiene un número específico de cromosomas. Los seres humanos normales tienen 46 cromosomas.
Cromosomopatía	Grupo de enfermedades relacionadas con las variaciones numéricas, de estructura o combinadas en la población normal de los cromosomas. Las anomalías encontradas en el SPW son: <ol style="list-style-type: none"> 1. Deleción: una condición en la que un pedazo de material cromosómico no está presente o se ha perdido. Típicamente, un pedazo del brazo largo del cromosoma 15 no está presente. 2. Translocación: cuando un pedazo de un cromosoma se transfiere a otro.
Cocontracción	La contracción simultánea de todos los músculos situados alrededor de una articulación o coyuntura para estabilizarla.
Cortisol	Hormona secretada por las glándulas adrenal en respuesta al stress.
Criptorcidismo	Testículos sin descender (los testículos no se encuentran en el saco escrotal).
Cuota patronal de la Seguridad Social	Parte que debe pagar una empresa a la seguridad social por tener a un trabajador contratado.

Curatela	Labor del curador, figura reglamentada por Ley, cuando el testamento de los padres no ha delimitado completamente el cometido del tutor, en el caso de personas minusválidas.
D	
Decúbito	Posición que toman las personas o animales cuando se echan en el suelo. Decúbito supino: el cuerpo descansa sobre la espalda; Decúbito prono: el cuerpo descansa boca abajo; Decúbito lateral: el cuerpo descansa de costado (izquierdo o derecho).
Deficiencia	Para la Clasificación Internacional de Deficiencias, Discapacidades y Minusvalías (CIDDM), publicada por la OMS en 1980, y desde el punto de vista de la salud "una deficiencia es toda pérdida o anomalía de una estructura o función psicológica, fisiológica o anatómica".
Deformación/ deformidad	Modificación de las características morfológicas o anatómicas ocurridas en el individuo a lo largo de su vida.
Deleción	Pérdida de un fragmento de cromosoma.
Demencia	Estado de deterioro, generalmente progresivo, de las facultades mentales anteriormente existentes en un individuo.
De novo..... Nuevo.	Se usa en genética para describir la alteración estructural del cromosoma que está presente en un chico pero no en ninguno de los padres.
Densitometría	Prueba clínica que se efectúa con el fin de determinar la densidad y mineralización de los huesos.
Depresión	Trastorno de la afectividad caracterizado por una tristeza profunda e inmotivada, disminución de la actividad física y psíquica y pérdida de interés por las ocupaciones habituales.
Desajuste	Falta de adaptación o de acomodación de una persona a su medio.
Desarrollo, Trastorno del	Anomalías en las pautas normales del proceso evolutivo del niño.
Desaturación	Acción de introducir una doble ligadura (o doble enlace) entre átomos de carbono de un ácido graso.
Detección precoz	Identificación de una deficiencia física, psíquica o sensorial, o la constatación de la sintomatología que la

hace presumible en el momento más próximo a aquél en que la deficiencia se manifiesta, con el objetivo de adoptar todas las medidas preventivas o terapéuticas necesarias.

Deterioro	Daño progresivo, en mayor o en menor grado, de las facultades intelectuales o físicas de una persona.
Diabetes	La diabetes describe un estado de aumento de glucosa en sangre y se divide, según su origen, principalmente en dos grupos: La diabetes mellitus, enfermedad hormonal caracterizada porque el páncreas no produce una cantidad suficiente de la hormona insulina, que es la que controla la concentración de azúcar en la sangre, produciéndose un exceso de ésta. Se trata mediante dietas pobres en hidratos de carbono, medicamentos y en algunos casos graves inyecciones diarias de la hormona. La diabetes insípida, debido a un defecto en la producción por la hipófisis de la hormona antidiurética, causada por un trastorno en el hipotálamo, lo que da lugar a un exceso de producción de orina, sed, deshidratación, etc. Se trata mediante medicamentos antidiuréticos.
Diabetes Mellitus tipo II	Diabetes no insulino dependiente. Este tipo de diabetes suele tener un comienzo tardío, después de los 40 años, y se da sobre todo en obesos. Los niveles de insulina son normales o aumentados, pero las células se han hecho resistentes a ella. Existe predisposición hereditaria.
Diagnóstico	Determinación de una deficiencia hecha por especialistas en vista de los síntomas.
Dificultades de aprendizaje	Alteraciones que dificultan la adquisición y utilización del lenguaje, la lectura, la escritura, el razonamiento o las habilidades matemáticas debidas a una disfunción del Sistema Nervioso Central y no a otras causas psicoafectivas o socioambientales.
Dioptría	Unidad de potencia de una lente, equivale al poder de una lente cuya distancia focal es de un metro.
Diploide	Constitución de las células, que poseen el número de cromosomas doble del arquetipo normal de cada especie y que se corresponde con el número existente en todas las células del organismo.
Diplopía	Defecto de la visión caracterizado por la percepción doble de los objetos.

Disartria	Dificultad para articular palabras a consecuencia de una alteración neuromuscular.
Discalculia	Dificultad para calcular o resolver operaciones aritméticas y para adquirir los conocimientos matemáticos básicos. No guarda relación con el nivel mental, con el método de enseñanza utilizado, ni con trastornos afectivos.
Discapacidad	Según la OMS en su Clasificación Internacional de Deficiencias, Discapacidades y Minusvalías (CIDDM), publicada en 1980, una discapacidad “es toda restricción o ausencia (debida a una deficiencia) de la capacidad de realizar una actividad en la forma o dentro del margen que se considera normal para un ser humano”.
Disfasia	Trastorno producido por anomalías de la percepción y de la organización del lenguaje. Es un grado moderado de afasia.
Disfemia	Trastorno del habla con perturbaciones en la fluidez y en el ritmo (por ejemplo la tartamudez, el balbuceo, etc.).
Disfonia	Cualquier trastorno de la fonación (por ejemplo la ronquera).
Disfunción	Alteración cuantitativa o cualitativa de una función orgánica.
Disgenesia	Cualquier anomalía o defecto del desarrollo.
Disglosia	Trastorno del habla consistente en la incorrecta articulación de sonidos debido a causas orgánicas, como la malformación de algún órgano bucal.
Disgrafía	Trastorno de aprendizaje que dificulta o imposibilita escribir correctamente.
Dislexia	Dificultad en el aprendizaje de la lectura y escritura.
Dismórfico	Afectado por dismorfismo: cierta anormalidad en el desarrollo morfológico, como una malformación congénita.
Disomía uniparental	Situación en la cual los dos miembros de un determinado cromosoma se derivan de uno de los padres. En algunas personas con el SPW sus dos cromosomas 15 provienen de la madre y ningún cromosoma 15 proviene del padre.
Disortografía	Dificultad para reproducir las grafías de las palabras.
Displasia	Proceso patológico caracterizado por una proliferación excesiva de un tejido que da lugar a un aumento

y alteración de las formas de la zona afectada. Se produce como consecuencia de procesos inflamatorios crónicos, alteraciones funcionales, estados irritativos, etc.

Distonía	Anomalía o trastorno en el tono o tensión de un músculo, un tejido o un órgano.
Distrofia	Trastorno de la nutrición de un órgano o tejido que afecta al crecimiento y funcionamiento del mismo.
Dominancia genética	Predominio de la acción en un factor de herencia (gen) sobre la de su alternativo (llamado recesivo), enmascarado u ocultando sus efectos. El carácter hereditario dominante es el que se manifiesta en el fenotipo (conjunto de las propiedades manifiestas en un individuo).
Dominante	Alelo cuyo efecto fenotípico se pone de manifiesto incluso cuando está en heterocigosis frente a un alelo recesivo; así, si A es dominante sobre a, AA y Aa manifiestan el mismo fenotipo.
E	
Ecolalia	Repetición involuntaria y constante de una sílaba, palabra o frase escuchada anteriormente.
Edad mental	Es la medición del nivel de la función cognitiva realizada a través de un test de inteligencia.
Electroforesis	Técnica que utiliza el movimiento de partículas con carga eléctrica en suspensión en un líquido bajo la influencia de un campo eléctrico aplicado, para separarlas según su grado de migración.
Electroencefalograma (EEG)	Gráfico obtenido por el electroencefalógrafo, instrumento que registra la actividad eléctrica del cerebro, mediante la colocación de electrodos en el cuero cabelludo. A partir de este gráfico pueden ser diagnosticadas algunas enfermedades cerebrales como las epilepsias.
Electromiografía	Procedimiento para registrar la actividad eléctrica de los músculos esqueléticos.
Emético	Vomitivo.
Encopresis	Eliminación de heces en lugares no adecuados según el ambiente sociocultural del individuo, sin causa orgánica.

Endógeno	Que se origina o nace en el interior o en virtud de causas internas.
Enfermedad	Alteración más o menos grave de la salud.
Enuresis	Trastorno que consiste en la emisión involuntaria y repetida de orina en edades en las que debería existir un control de esfínteres.
Epigenético	Transmisión de un patrón de expresión génica que no tiene su base en la alteración de la secuencia del ADN. Diferentes estados de expresión fenotípica causados por diferentes efectos sobre el cromosoma o empaquetamiento de la cromatina no afectando a la secuencia de ADN.
Epigenotipo	Cadena de procesos que relaciona genotipo con fenotipo.
Epilepsia	Afección crónica caracterizada por crisis recurrentes, debida a una descarga eléctrica excesiva de determinadas neuronas cerebrales. Una crisis epiléptica es una crisis cerebral que obedece a la descarga excesiva y sincrónica de una agrupación neuronal. Las formas más severas de ataques epilépticos se caracterizan por una caída brusca al suelo, con pérdida de conocimiento, color morado de la piel, rigidez muscular, mordedura de la lengua con aumento de salivación y emisión de orina y convulsiones de las cuatro extremidades. Existen tratamientos médicos mediante diferentes grupos de fármacos y en los casos más graves se recurre incluso a intervenciones quirúrgicas.
Equipos de orientación educativa y psicopedagógica	Servicio de apoyo a la escuela, formado por profesionales de la psicopedagogía y el trabajo social. Existen equipos de atención temprana, generales y específicos.
Escoliosis	Desviación lateral y permanente de la columna vertebral, puede ser congénita o adquirida.
Esfínteres, Control de	Proceso de aprendizaje de los hábitos higiénicos relacionados con la micción y la defecación, que tiene lugar generalmente durante la infancia. El control de la micción se realiza en torno a los tres años, y el de la defecación hacia los dos años y medio.
Espermatogénesis	Formación de los gametos masculinos (espermatozoides).
Estereotipia	Repetición involuntaria de expresiones verbales, gestos y movimientos, que tienen lugar en algunas enfermedades psiquiátricas y neurológicas.

Esterilidad	Incapacidad de un ser vivo para reproducirse, ya sea debido a causas fisiológicas, cromosómicas o patológicas.
Estrabismo	Disposición anómala de los ojos por la que los dos ejes visuales no se dirigen a la vez al mismo punto de enfoque.
Estrabismo	Trastorno motor y sensorial combinado en el cual las líneas de mirada de ambos ojos no pueden ser dirigidas hacia el mismo punto.
Estrecho	Una frente estrecha.
Etapas de Tanner	Son cinco etapas de desarrollo puberal. La etapa 1 corresponde a la pre-pubertad. La etapa 5 corresponde (en las mujeres) al desarrollo adulto del vello púbico, del pecho y de los genitales.
Etiología	Estudio de las causas de las enfermedades.
F	
Factores de crecimiento	Como insulina I y II, factores que actúan sobre los tejidos del cuerpo para estimular el crecimiento.
Fármaco anticonvulsivo	Fármaco destinado a combatir las convulsiones o los ataques epilépticos.
Fármaco neuroléptico	Fármaco que tiene una acción antipsicótica que afecta fundamentalmente a la actividad psicomotora y que generalmente no presenta efectos hipnóticos.
Fenotipo	La apariencia externa de un individuo con una condición particular.
Fish	<i>Fluorescence in situ hybridization</i> . Técnica que permite localizar un gen mediante el empleo de sondas específicas de ese gen. Las sondas son fragmentos de DNA marcados con moléculas fluorescentes que permiten su detección sobre el cromosoma al observarlos al microscopio de fluorescencia. La presencia o ausencia de señal fluorescente permite saber si existe o no una delección.
Fisioterapia	Método curativo de enfermedades o deficiencias físicas mediante el uso de formas mecánicas (masajes, gimnasia), eléctricas (radiaciones), térmica, etc., y energía natural (sol, aire, luz).

Fobia	Temor irracional muy intenso, angustioso y obsesivo a determinadas personas, cosas o situaciones. Se emplea frecuentemente como sufijo: hidrofobia, claustrofobia, etc.
Fonación	Emisión de voz o articulación de la palabra.
Fonatorios, Trastornos	Alteraciones de la voz.
Fonatría	Parte de la medicina que se ocupa de los defectos de la fonación.
Fotones-dúal	Técnica de radiaciones gamma para medir la densidad ósea.
Fundaciones tutelares	Entidades jurídicas que se constituyen con el objetivo de ejercer la tutela de las personas incapacitadas en el caso en que no existan personas físicas que puedan hacerlo.
G	
Gametos	Célula haploide especial que se fusiona con un gameto del sexo opuesto para formar un cigoto diploide. En mamíferos el gameto masculino es el espermatozoide y el gameto femenino el oocito.
Gen	Es la unidad de información genética. Generalmente contiene las instrucciones para fabricar una proteína, aunque hay genes que no codifican una proteína. Transmite la información de una generación a la siguiente.
Genética, Dotación	Conjunto de genes que están presentes en el núcleo celular, en los cromosomas, y que contiene y transmiten información de los progenitores a los descendientes.
Genómico/a	Perteneciente o relativo al genoma.
Genotipo	Conjunto de la información genética de un organismo, heredada de sus padres y contenida en los cromosomas.
Glándula adrenal	Glándula Suprarrenal. Están localizadas encima de la parte superior de los riñones. Estas glándulas regulan las reacciones del stress y el equilibrio de algunos minerales.
Glucocorticoide	Hormona secretada por las glándulas adrenales regulando eficazmente el azúcar y la energía.
Glucosa	Monosacárido de fórmula $C_6H_{12}O_6$ también llamado dextrosa, que se encuentra en ciertos alimentos, especialmente frutas, y en la sangre normal de todos los animales.

Gonadotropina	Hormona que actúa sobre los órganos genitales.
Gonadotropina coriónica (HCG)	Hormona producida en la placenta fetal, se cree que mantiene las funciones del cuerpo lúteo del ovario durante las primeras semanas de gestación: promoviendo la génesis de diversas hormonas por parte del feto.
Grupos de ayuda mutua	Servicio orientado a facilitar el intercambio familiar de las personas con deficiencia mental, con el fin de aliviar a las familias y potenciar las relaciones sociales entre los discapacitados psíquicos.
Grupos de formación	Grupos de familiares de personas con discapacidad psíquica, que se reúnen con la finalidad de intercambiar experiencias y conocimientos, encaminado a una mejor comprensión de la realidad de la persona afectada.
H	
Habilidades laborales	Destrezas que se han de tener para poder trabajar en una empresa normalizada.
Habilidades motoras gruesas	El movimiento del hombre es la consecuencia de la capacidad de acortarse y alargarse que poseen los tejidos musculares.
Habilidades sociales	Las que se deben tener para poder estar integrado en cualquier ambiente social.
Habilitación laboral	Conjunto de actividades destinadas a conseguir en las personas con deficiencia mental, habilidades laborales para su integración laboral.
Hábito(s)	Modo de proceder adquirido por repetición de actos iguales, a través del aprendizaje u originado por tendencias instintivas.
Habla, trastorno del	Todas las perturbaciones que dificultan el habla (la expresión lingüística).
Haploide	Constitución de las células (generalmente gametos sexuales) cuya dotación genética es simple "n", es decir, el arquetipo normal de cada especie.
Hemoglobina	Pigmento transportador de oxígeno de los glóbulos rojos. Se forma a partir del desarrollo de éstos en la médula ósea. Es el vehículo que transporta el oxígeno desde los pulmones hasta las células del organismo, y recoge el dióxido de carbono.

Hemoglobina glucosilada	Hemoglobina A1C, normal en adultos, en contraposición a la hemoglobina F, fetal.
Hereditario	Que se hereda o transmite de una generación a las sucesivas.
Herencia	Transmisión a través del material genético contenido en el núcleo celular, de las características anatómicas, fisiológicas, etc., de un ser vivo a sus descendientes.
Hexadactilia	Alteración física que consiste en tener seis dedos en una mano.
Hibridación	Reacción en la que fragmentos de DNA o RNA monocadena se pueden unir entre sí en función de su grado de similitud en la secuencia de nucleótidos.
Hiperactividad	Alteración de la conducta infantil que consiste en la imposibilidad de permanecer quieto, estando en continua actividad y movimiento, incluso durante el sueño.
Hiperfagia	Consumo de una cantidad de alimento mayor que la óptima.
Hiperglucemia	Aumento excesivo del azúcar en la sangre.
Hipermetropía	Defecto de la visión en el que se perciben confusamente los objetos próximos por formarse la imagen más allá de la retina.
Hiperplasia	Excesiva multiplicación de células normales en un órgano o tejido.
Hiperplasia suprarrenal	Excesiva multiplicación de células normales en las glándulas suprarrenales.
Hipertermia	Aumento anormal de la temperatura del cuerpo.
Hipertrigliceridemia	Exceso de triglicéridos (un tipo de grasas) en la sangre, es un trastorno autosómico.
Hiperventilación	Aumento anormal de la frecuencia respiratoria.
Hipoestronismo	Bajo contenido de estronas, primero de los estrógenos u hormonas sexuales femeninas.
Hipofisario	Pertenece a la hipófisis, especialmente a la hipófisis cerebral o glándula pituitaria.
Hipogenitalismo	Órganos genitales de tamaño muy pequeño o inexistentes.
Hipogonadismo	Situación de déficit funcional gonadal, puede aparecer tanto en los varones como en las mujeres. Su expresión clínica será diferente en función del momento de aparición de la deficiencia hormonal.

Hipogonadismo hipogonadotropo	Hipogonadismo que se produce por lesión del eje hipotálamo-hipofisario y que constituirán los síndromes conocidos como hipogonadismos hipogonadotropos ya que al fallar el hipotálamo o la hipófisis no se producirán gonadotropinas.
Hipoglucemia	Disminución de la cantidad normal de azúcar contenida en la sangre.
Hipopigmentación	Piel, ojos y cabellos inusualmente más claros que en el resto de la familia.
Hipoplasia	Alteración que impide que un órgano o un tejido llegue a su completa formación.
Hipopláxico/ca	Que sufre hipoplasia.
Hipotálamo	La parte del cerebro que controla el apetito, la temperatura del cuerpo, las hormonas y otras funciones vitales.
Hipotermia	Disminución anormal de la temperatura del cuerpo.
Hipotimia	Disminución anormal del tono afectivo.
Hipotiroidismo	Trastornos originados por la actividad deficiente de la glándula tiroides.
Hipotonía	Tono muscular inferior al normal.
Hormona adrenocorticotrópica	Hormona secretada por la pituitaria que actúa sobre las glándulas adrenales; es una parte del sistema de respuesta al stress.
Hormona de crecimiento	Hormona secretada por la pituitaria que ayuda al crecimiento lineal.
Hormona estimuladora de la tiroides	Una hormona pituitaria que estimula la tiroides originando un aumento del promedio metabólico y cardíaco.
Hormona luteinizante	Una de las hormonas relacionada con la pituitaria que actúa sobre los órganos genitales.
I	
Ideograma	Signo que representa una idea, o en ciertos sistemas de escritura, un morfema, una palabra o una frase determinadas.
Imprinting genético	Imprinting genómico (impronta)
Impronta	Proceso por el cual un gen es inactivado o silenciado. El resultado es que solo uno de los dos alelos de ese gen es activo. Ocurre en la línea germinal durante la formación de los gametos. La región cromosómica del SPW está impruntada, esto quiere decir que algunos genes solo son activos en el cromosoma procedente del padre, estando estos mismos genes silenciados en el cromosoma procedente de la madre.

Impulsividad	Reacción sin reflexión, de forma inmediata sin tener en cuenta las consecuencias.
Incapacitación	Reducción o limitación de obrar de una persona, por sentencia judicial en virtud de las causas establecidas en el artículo 200 del código civil: las enfermedades o deficiencias persistentes de carácter físico o psíquico, que impiden a la persona gobernarse por sí misma.
Inhibición	Perturbación del curso normal de las actividades corporales o psíquicas (pensamiento, conducta, movimiento, etc.) por diversas causas, como miedo, sentimiento de culpabilidad, de inferioridad, etc.
Insulina	Hormona secretada por el páncreas que regula los niveles de glucosa en sangre, introduciendo glucosa en las células.
L	
Labilidad	Calidad de lábil: frágil, caduco, débil.
Labilidad emocional	Debilidad emocional.
Letargia	Síntoma de varias enfermedades nerviosas, tóxicas, etc. caracterizado por un estado de profunda y prolongada somnolencia.
LISMI	Ley de Integración Social de los Minusválidos.
Locus	Lugar que ocupa cada gen en un cromosoma.
Loci	Plural de Locus.
Logopedia	Reeducación y tratamiento de los trastornos del lenguaje.
M	
Malformación	Alteración o deformidad de nacimiento en alguna parte del organismo.
Melatonina	Hormona secretada por la glándula pineal (en el cerebro).
Metabolismo	Proceso corporal de absorción alimenticia, convirtiendo los alimentos en energía o en grasa acumulada.
Metabolopatía(s)	Enfermedades producidas por una alteración en el proceso metabólico.
Metilación	Presencia de grupos metilo (-CH ₃) en la secuencia de DNA. Marca epigenética que regula la expresión de un gen. Generalmente si un gen está metilado no se expresa, y al revés, será activo si no está metilado.

Micción	Acción de expeler la orina, orinar.
Mielinización	Fenómeno por el cual algunas fibras nerviosas adquieren durante su desarrollo mielina. En el embrión humano comienza en torno a la decimocuarta semana tras la fecundación.
Minusvalía	Situación de desventaja social para un individuo determinado, secundaria a una deficiencia o una discapacidad; son las desventajas sociales, es decir, son los problemas o limitaciones en su relación con el medio.
Miopatía	Término genérico para definir las enfermedades musculares.
Mosaicismo gonadal	Alteración de las gónadas, cuyas células derivan de un linaje cigótico único, pero con los cromosomas redistribuidos por efecto de una división celular anormal.
Mutación	Cambio en la secuencia de nucleótidos del DNA de un organismo que puede implicar un cambio de las características hereditarias. Un gen puede dejar de ser funcional.
N	
Necesidades educativas especiales	Son las necesidades que tienen algunos alumnos que en algún momento de su vida escolar presentan dificultades para adquirir los aprendizajes correspondientes a su edad.
Neumonía	Inflamación de los pulmones causada generalmente por una infección bacteriana.
Neurología	Rama de la medicina que estudia el sistema nervioso.
Neurona	Célula que produce y transmite el impulso fundamental del sistema nervioso.
Neuropatía	Cualquiera de las enfermedades del sistema nervioso.
Neuropsicología	Ciencia que estudia la relación entre la función cerebral y el comportamiento.
Neurotransmisor	Sustancia sintetizada por las neuronas del sistema nervioso que actúa como transmisor químico de la información nerviosa.
Normalización	El principio de normalización es una declaración de aspiraciones para asegurar a todos los ciudadanos una vida tan próxima a la normal como sea posible.
Nulisómico	Célula o individuo que carece de un tipo de cromosoma, siendo su número cromosómico, por tanto, $n-1$ o $2n-2$.

O

Obesidad	Condición en la cual el peso del cuerpo se sitúa por encima del promedio normal.
Obesidad exógena	Obesidad de tipo sintomático producida por sobrealimentación o sedentarismo.
Obesidad mórbida	La morbilidad se define como el número de personas que enferman en una población y tiempo determinados. Se expresa en forma de tasas por 1.000, 10.000 o, más frecuentemente, por 100.000 habitantes. Al hablar de obesidad mórbida, hablamos de la incidencia de la obesidad en la población.
Obsesión	Idea, preocupación o deseo que no se puede quitar de la mente.
Oogénesis	Formación de gametos femeninos (oocitos).
Orcioplexia	Operación quirúrgica que consiste en "bajar" los testículos al escroto.
Orquidopepsia	Recolocación de los testículos en el escroto.
Osteoporosis	Desmineralización de los huesos, motivada principalmente por la pérdida de calcio, que conduce a una disminución de su resistencia mecánica.
Otitis	Inflamación del oído.
Oxandrolona.	Esteroide anabólico (formador de músculos).

P

Palpebral	Músculo orbicular de los párpados.
Parálisis cerebral	Terminología que comprende un extenso grupo de cerebropatías caracterizadas por una disfunción neuromuscular no progresiva debido a un daño cerebral.
Paternal	Perteneciente o relativo al padre.
Patógeno	Se dice de lo que puede producir una enfermedad, especialmente de las bacterias y los virus.
Patria potestad	Autoridad que los padres tienen, con arreglo a las leyes, sobre sus hijos no emancipados.

PCR: Reacción en cadena de la polimerasa	Reacción enzimática que permite amplificar un fragmento de DNA sin necesidad de aislarlo o clonarlo. Emplea unas secuencias cebadoras que definen los extremos del fragmento a amplificar. Este fragmento se copia en cada reacción, si se repite varias veces esta reacción se obtienen grandes cantidades del fragmento escogido.
Péptido	Compuesto formado por la unión de dos o más aminoácidos. Cuando se unen en gran número (más de 100) conforman las llamadas proteínas.
Pequeño mal	Tipo de crisis epilépticas generalizadas que no van acompañadas de convulsiones. Se manifiestan por una pérdida de conciencia que dura entre 5 y 15 segundos, con un comienzo y final bruscos. Cuando recuperan la conciencia no recuerdan nada de lo ocurrido en ese intervalo de tiempo.
Perseveración	Tendencia a emitir repetidamente la misma respuesta verbal o motora ante estímulos distintos.
Pie plano	Deformidad del pie consistente en la ausencia de la curvatura normal de la planta.
Pie valgo	Deformidad del pie caracterizada por estar desviado hacia afuera.
Pie varo	Deformidad del pie caracterizada por una posición sobre el dorso del pie completo o del antepié.
Pituitaria	Glándula situada en la base del cerebro que es estimulada por una parte del cerebro llamada hipotálamo, que secreta las hormonas que trabajan en todo el cuerpo.
Plurideficiencia	Concurrencia en la misma persona de varias deficiencias diferentes.
Polidactilia	Presencia de un sexto dedo en una mano o un pie.
Polimorfismo	Variación normal de la información genética. Usado para describir la menor variación en la forma del cromosoma, así como la variación normal o anormal de la estructura molecular o en contenido de los genes.
Polipéptidos pancreáticos	Compuestos formados por la unión de numerosos péptidos, segregados por el páncreas: entre estos se encuentran diversas hormonas: la insulina, hormona hipoglucemiante pancreática y el glucagón.
Poliquísticos	Relativo a diversos quistes.

Praxia(s)	Acción motora organizada para conseguir un objetivo.
Praxis	La capacidad del cerebro para integrar y de realizar las actividades motrices inusuales. Se le conoce también como planificación motriz.
Profesor de apoyo	Profesor que colabora con el profesor-tutor: 1) identificando las necesidades educativas especiales de los alumnos. Elaborará conjuntamente las adaptaciones curriculares individualizadas; ofreciendo orientación en relación a las adaptaciones metodológicas y organizativas del aula —materiales didácticos y recursos personales adecuados, elaboración de materiales específicos para el proceso de enseñanza y aprendizaje y evaluación y promoción de los alumnos, que incluye la decisión sobre la conveniencia de retirada o modificación de los servicios específicos—; 2) ayudando al alumno mediante la vinculación al currículum escolar —tanto a nivel individual como en pequeños grupos, pero siempre en un entorno lo más normalizado posible y evitando emplear tiempo fuera del aula ordinaria—; 3) colaborando con el ciclo y el claustro. A nivel de ciclo: labor preventiva en determinadas decisiones que afecten a la metodología y organización. A nivel de claustro, proponer medidas que faciliten la unificación de criterios.
Prognatismo	Disposición de la mandíbula inferior saliente y mayor que la superior.
Prolactina	Hormona secretada por la pituitaria que actúa sobre los senos y órganos genitales.
Prótesis	Aparato o pieza destinada a reemplazar parcial o totalmente un órgano o miembro del cuerpo humano.
Psicofármaco(s)	Medicamento destinado a corregir trastornos psíquicos.
Psicomotricidad	Relación entre la actividad psíquica y la función motriz del cuerpo humano.
Psicosis	Enfermedad mental severa, con profunda alteración de la personalidad.
Psicoterapia(s)	Tratamiento de las enfermedades por procedimientos psicológicos.
Psicotrópicos	(= psicofármacos): fármacos capaces de influir en la psique y en el comportamiento. En numerosas ocasiones son capaces de reequilibrar y mejorar la actividad psíquica.

R

Rehabilitación	Proceso dinámico de continua evaluación de los individuos discapacitados para conocer sus necesidades y para desarrollar métodos realistas de recuperación. Este "proceso" reconoce que un individuo puede tener más de un problema que encarar y que la capacidad del individuo para funcionar no puede separarse de las cuestiones relacionadas con el entorno.
Retraso mental	Dentro de las insuficiencias mentales (déficits intelectuales congénitos o surgidos en la infancia) se distinguen los retrasos y las detenciones del desarrollo psíquico. Se manifiestan como déficit de inteligencia, así como por afectar a muchos aspectos de la personalidad: memoria, afectividad y motivación.
Retraso psicomotor	Insuficiencia o incapacidad de ejecutar diversos movimientos musculares, considerados en las relaciones entre las actividades motora y nerviosa.
Riesgo de recurrencia	Riesgo de que un suceso vuelva a manifestarse.
Ritmo circadiano	Variaciones cíclicas de muchas de las funciones de animales y plantas, cuando suceden en un período de 24 horas.
Rumiación	Condición patológica rara que se verifica cuando existe un obstáculo al descenso del alimento por el esófago y el estómago. El bolo alimenticio se detiene en el esófago, que se dilata. Si la dilatación es excesiva, se producen movimientos que empujan el bolo al exterior. Si el fenómeno se produce varias veces tras una sola ingestión, se habla de rumiación.

S

Sérico	Perteneciente o relativo a la sangre.
Síndrome	Término usado para describir un complejo síntoma caracterizado por muchas señales médicas. En muchos de los síndromes, no todos los individuos afectados tienen todas las señales requeridas para definir un diagnóstico.
Síndrome de Klinefelter	Síndrome debido a la alteración del número de cromosomas en los individuos del sexo masculino, debido a que existe un cromosoma sexual de más: XXY (o más raramente XXXY y XXYY) en lugar de XY.

Síndrome de Turner	Afección rara que se presenta en las mujeres, debida a una anomalía en la dotación cromosómica, ya que presenta un solo cromosoma sexual (se habla de XO) frente a la dotación normal: XX.
Síndrome de Angelman	Alteración genética causada por una delección en el brazo largo del cromosoma 15 de origen materno.
Síntoma	Manifestación clínica de una alteración orgánica o funcional que permite descubrir una enfermedad.
Somático	Perteneiente o relativo al cuerpo.
Sonda gástrica	Instrumento médico quirúrgico cuya función es ensayar, sin ayuda directa de la vista, las características internas de un órgano hueco, en este caso diversos órganos del aparato digestivo.
T	
Tartamudez	Habla con pronunciación entrecortada y/o repitiendo las sílabas.
Terapia ocupacional	Modalidad de tratamiento que destaca el efecto beneficioso que la ocupación y la actividad laboral tienen en la persona afectada por una deficiencia o discapacidad.
Testículos atrésicos	Se denomina atrésico al conducto o cavidad del cuerpo humano que por algún motivo se encuentra ocluido o cerrado. En este caso, los testículos.
Testosterona	Hormona andrógena segregada por las células intersticiales de los testículos. Es responsable, entre otros sucesos, de la aparición de los caracteres sexuales secundarios en la pubertad.
Tirotrópina	Tirotrópica: hormona segregada por las células de la pared anterior de la hipófisis, que tiene la función de estimular la secreción hormonal del tiroides.
Tomografía Axial Computerizada (TAC)	Técnica que, mediante los datos obtenidos por barridos sistemáticos de radiaciones, permite representar con ayuda de un ordenador un mapa a partir de las densidades medidas en el cerebro. Es mejor que un procedimiento convencional con rayos X, puesto que proporciona una representación tridimensional del cerebro.

Tomografía de Emisión de Positrones (PET)	Técnica de imagen en la que se administra al individuo un compuesto marcado radiactivamente como la glucosa, que es metabolizado por el cerebro, de forma que después la radioactividad es registrada por un detector especial.
Translocación críptica	Intercambio de fragmentos muy pequeños entre cromosomas. Inapreciable citogenéticamente.
Tutela	Autoridad que, en defecto de la paterna o materna, se confiere para curar de la persona y los bienes de aquel que por motivos diversos no tiene completa capacidad civil.
Tutor	Persona que ejerce la tutela.

ESTÁNDARES DE CRECIMIENTO PARA INDIVIDUOS CON SPW

M. G. BUTLER^(*)

J. F. MEANEY^(**)

(*) Escuela de Medicina de la Universidad de Vanderbilt, Tennessee

(**) Centro de Ciencias de la Salud de la Universidad de Arizona, Arizona

En las siguientes páginas se presentan las curvas de crecimiento estandarizadas de un subgrupo de estándares de crecimiento de 14 parámetros físicos ya descritos (Butler y Meaney, 1991). Estas curvas están basadas en las mediciones de 71 sujetos con Síndrome de Prader-Willi e incorporan estándares normativos apropiados para su comparación.

Su uso puede ayudar al médico a controlar el desarrollo físico de las personas con SPW, especialmente la talla y el peso. También pueden ser de utilidad para el diagnóstico del síndrome, especialmente en los pacientes más jóvenes. Todas las medidas se han obtenido de acuerdo con las técnicas antropométricas estándar.

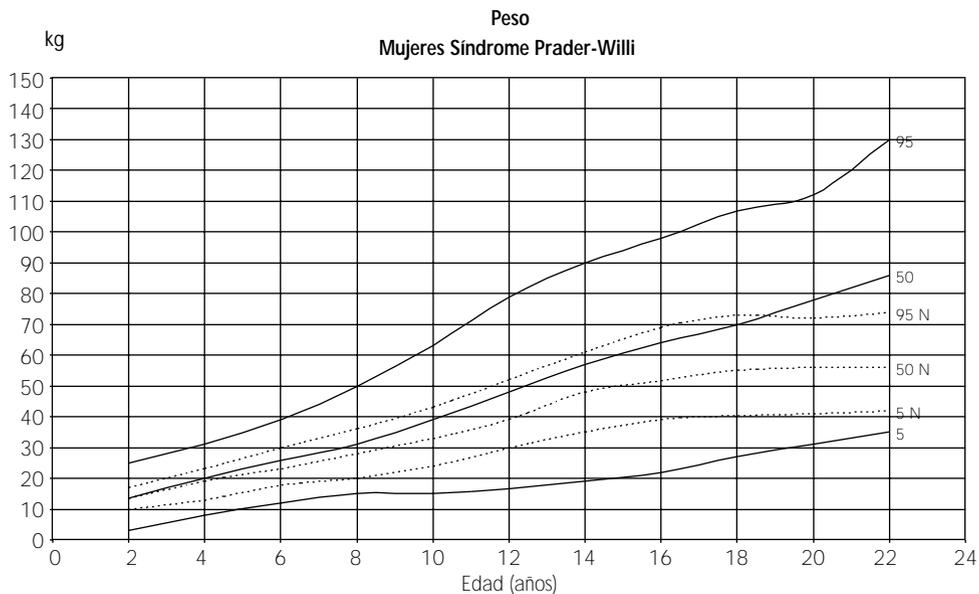
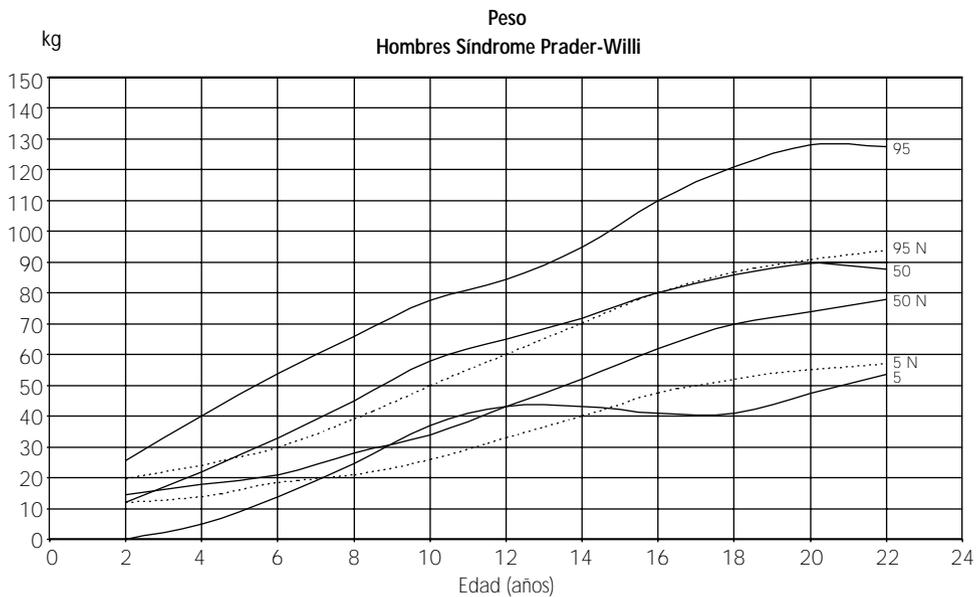


Fig. 1. Curvas estandarizadas de peso de pacientes varones y mujeres con el SPW (línea continua) e individuos normales (línea discontinua).

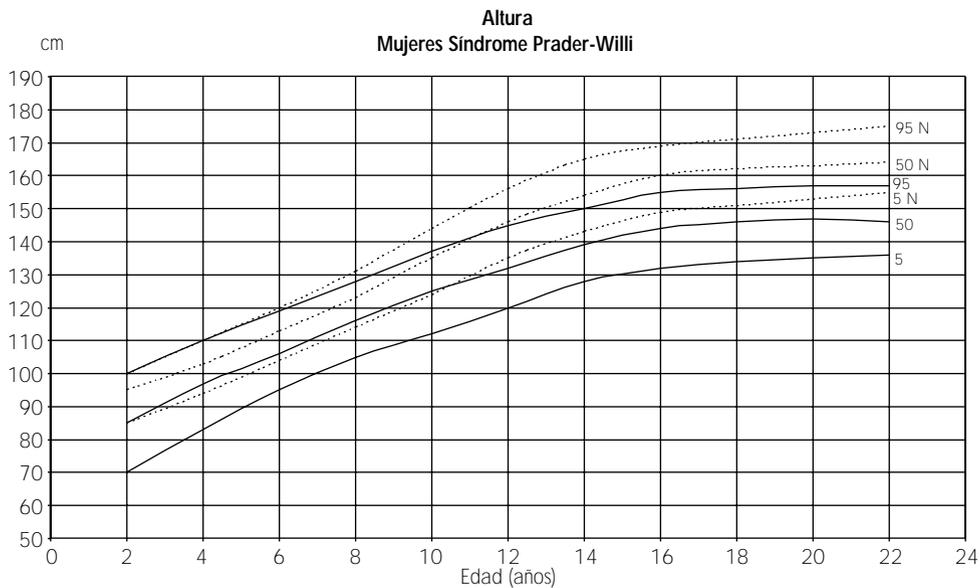
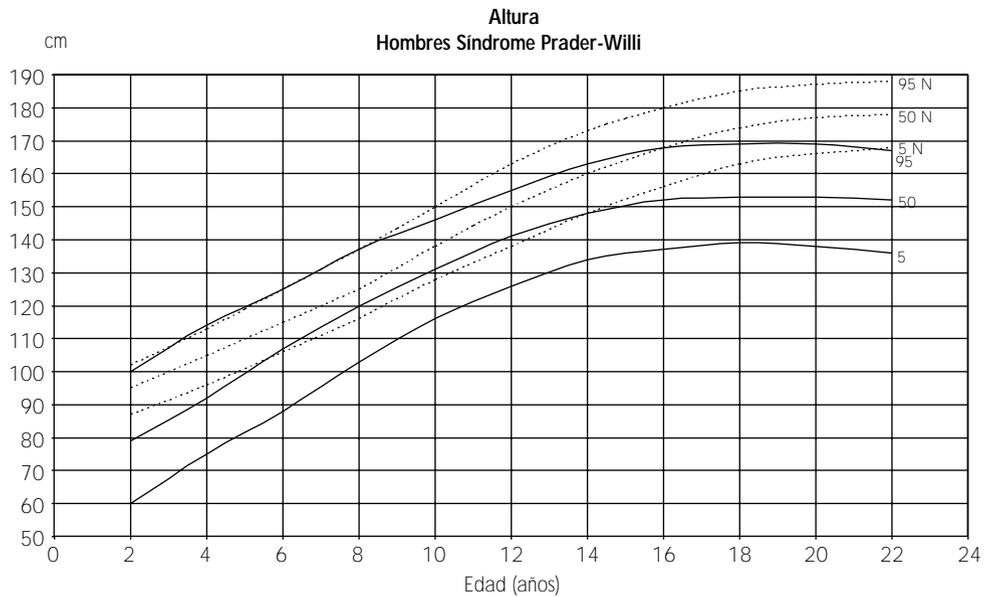


Fig. 2. Curvas estandarizadas de altura de pacientes varones y mujeres con el SPW (línea continua) e individuos normales (línea discontinua).

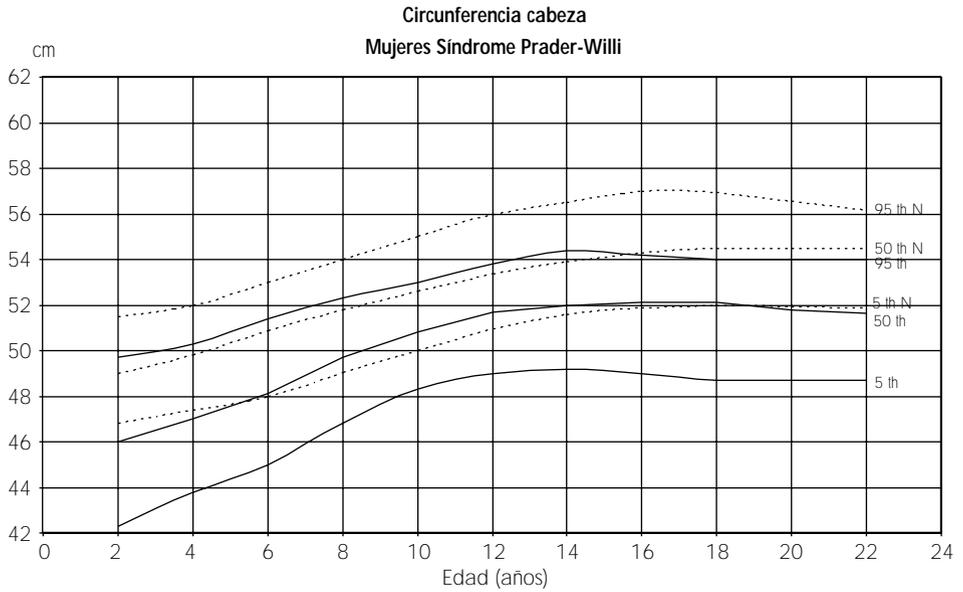
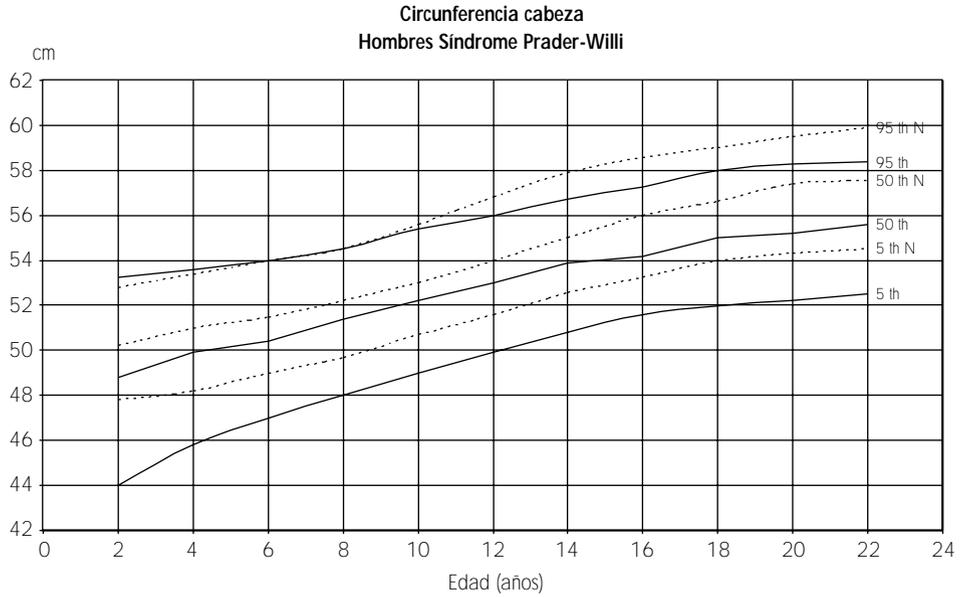


Fig. 3. Curvas estandarizadas de circunferencia de la cabeza de pacientes varones y mujeres con el SPW (línea continua) e individuos normales (línea discontinua).

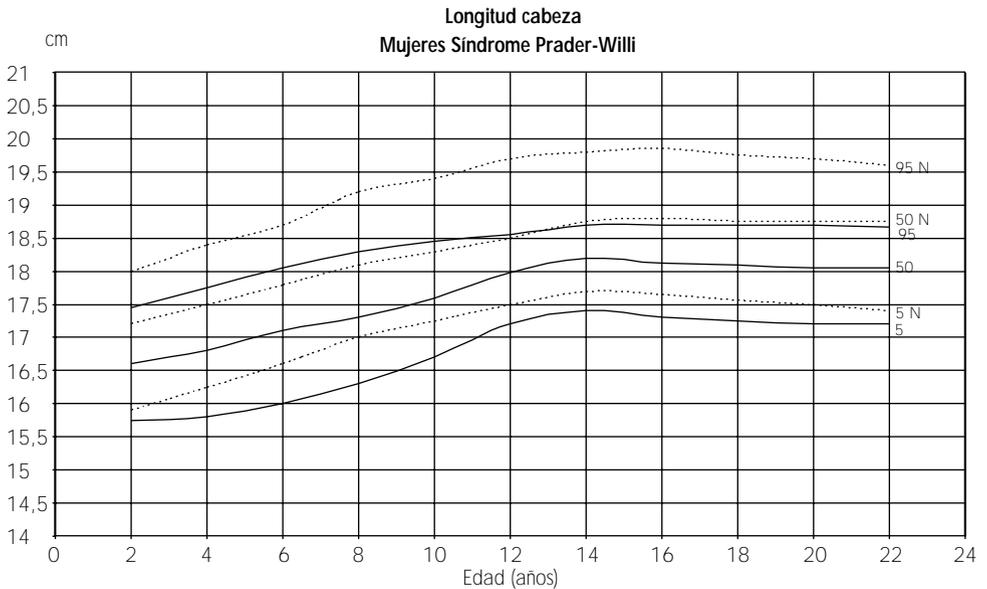
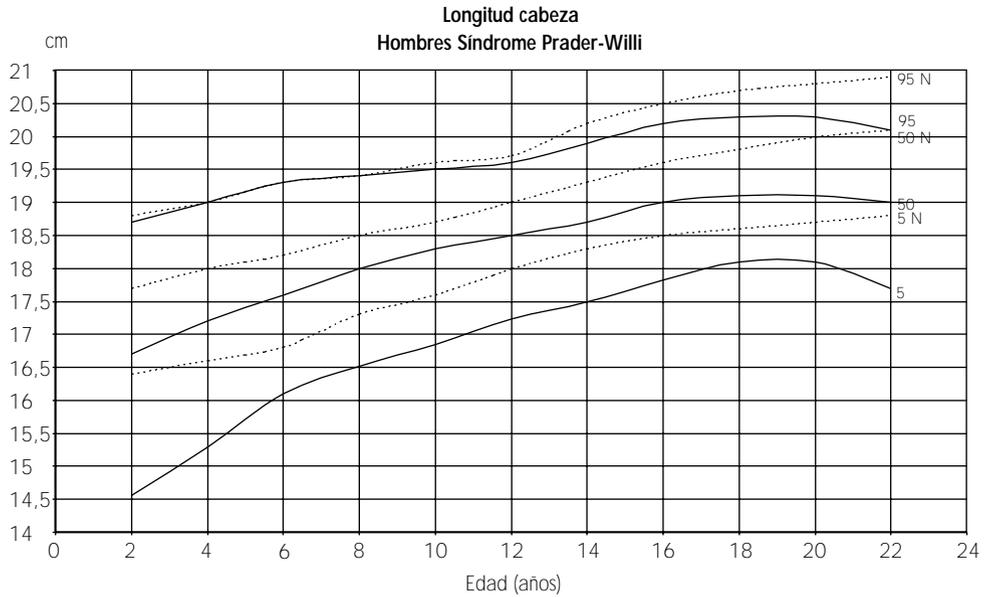


Fig. 4. Curvas estandarizadas de longitud de la cabeza de pacientes varones y mujeres con el SPW (línea continua) e individuos normales (línea discontinua).

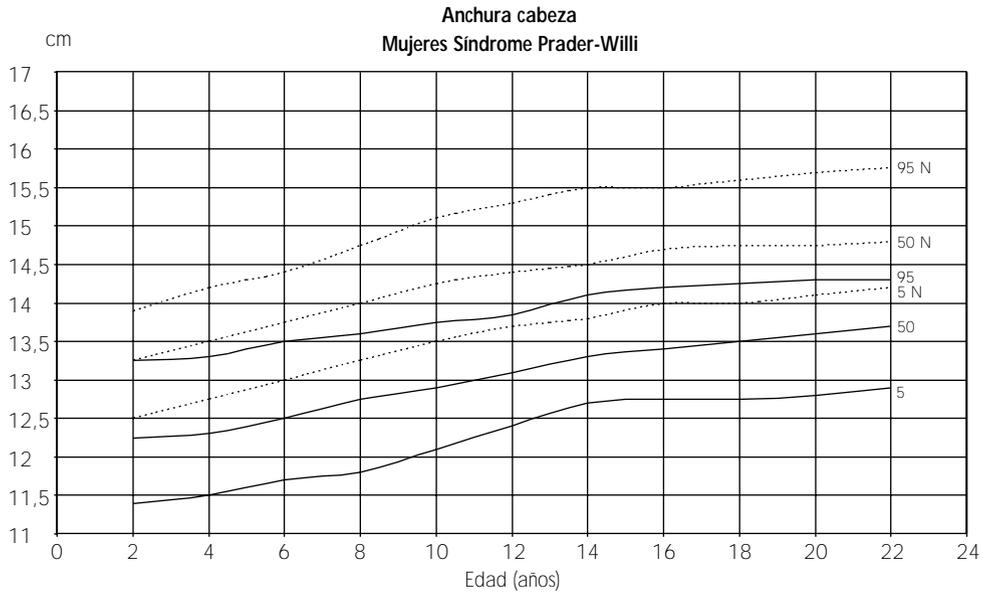
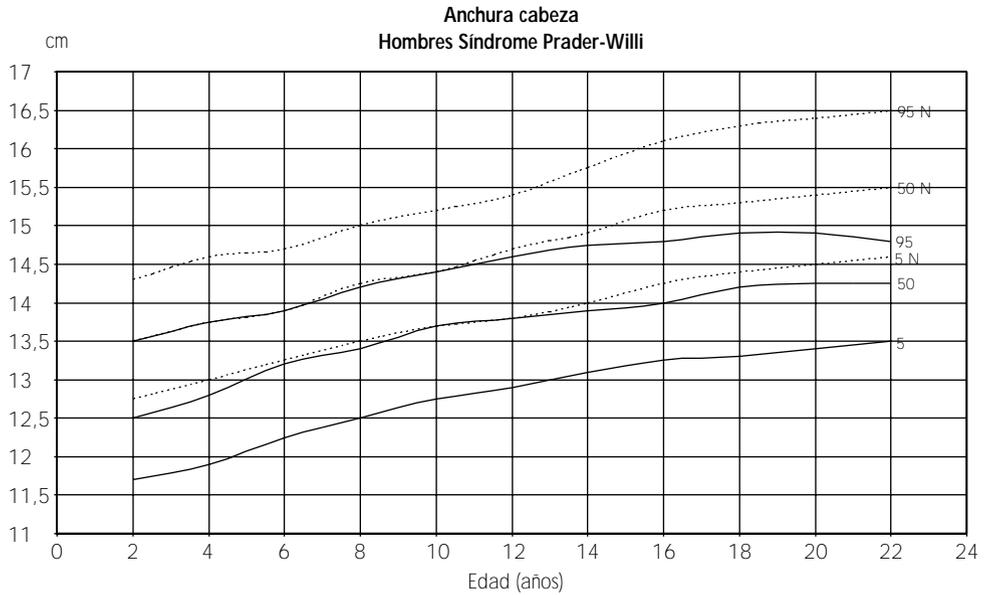


Fig.5. Curvas estandarizadas de anchura de la cabeza de pacientes varones y mujeres con el SPW (línea continua) e individuos normales (línea discontinua).

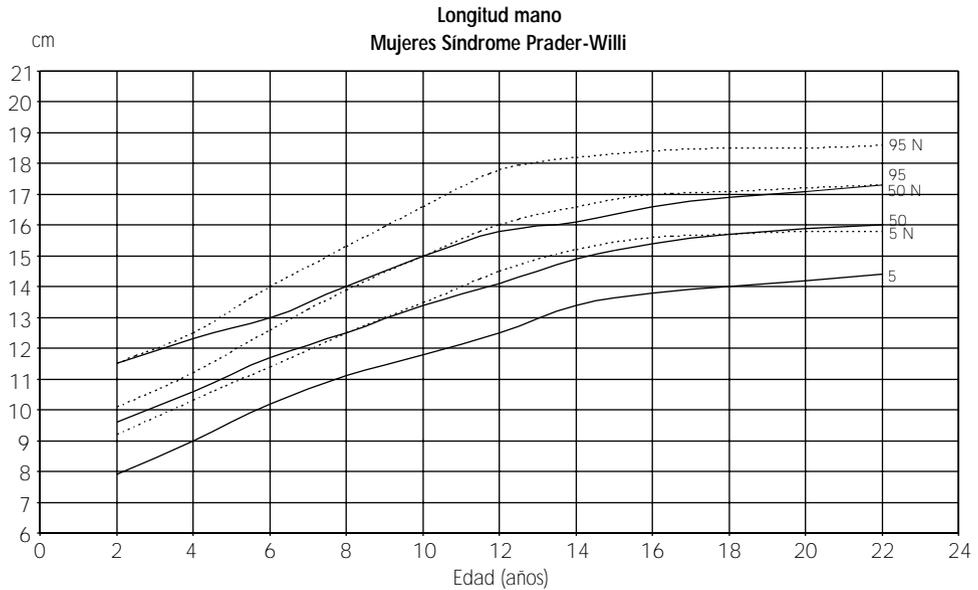
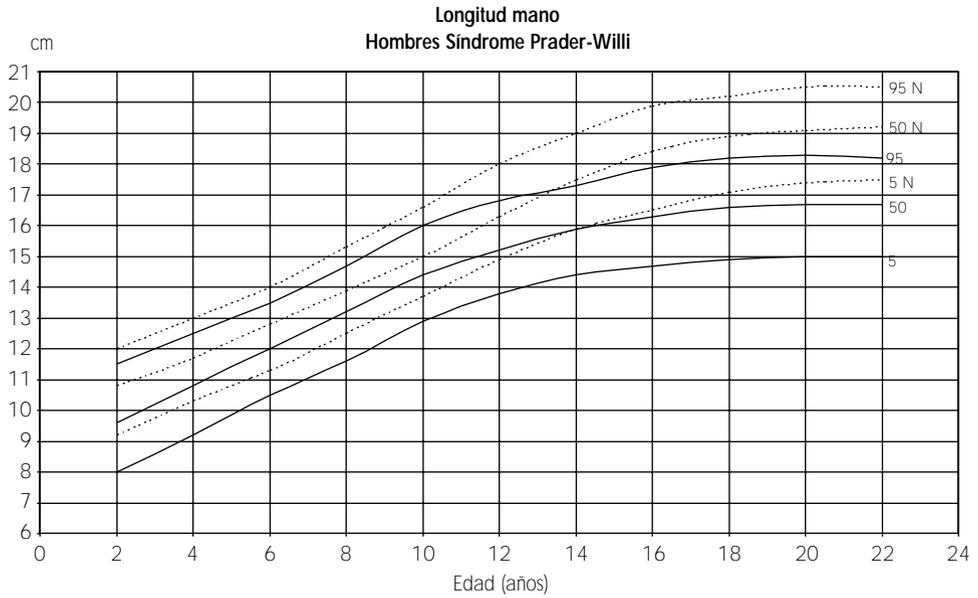


Fig. 6. Curvas estandarizadas de longitud de la mano de pacientes varones y mujeres con el SPW (línea continua) e individuos normales (línea discontinua).

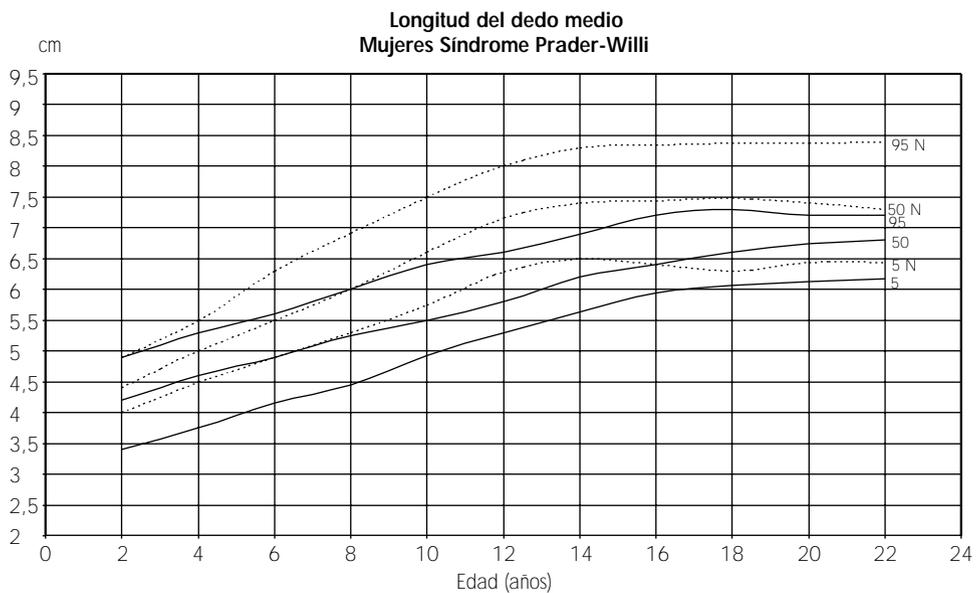
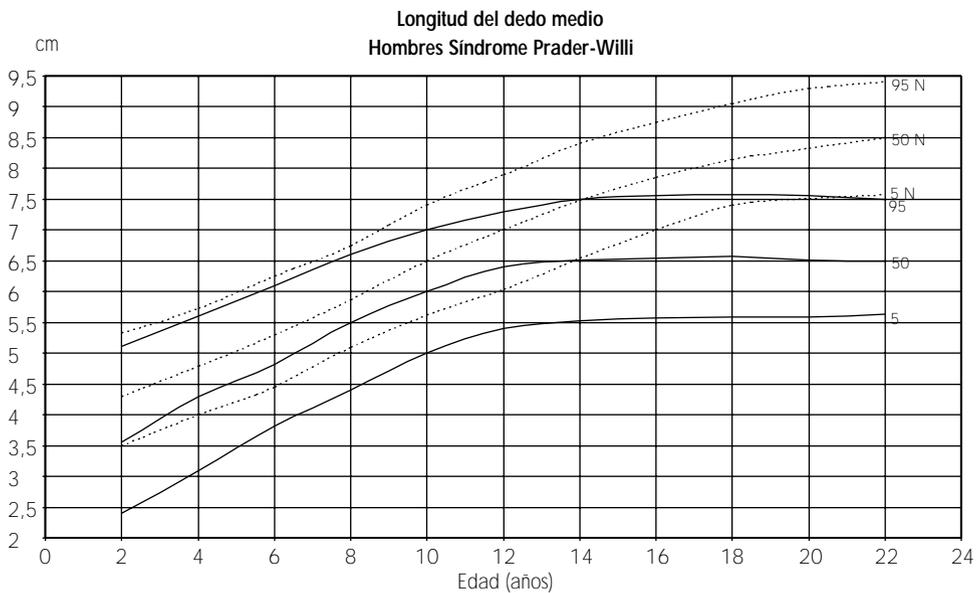


Fig. 7. Curvas estandarizadas de longitud del dedo corazón de pacientes varones y mujeres con el SPW (línea continua) e individuos normales (línea discontinua).

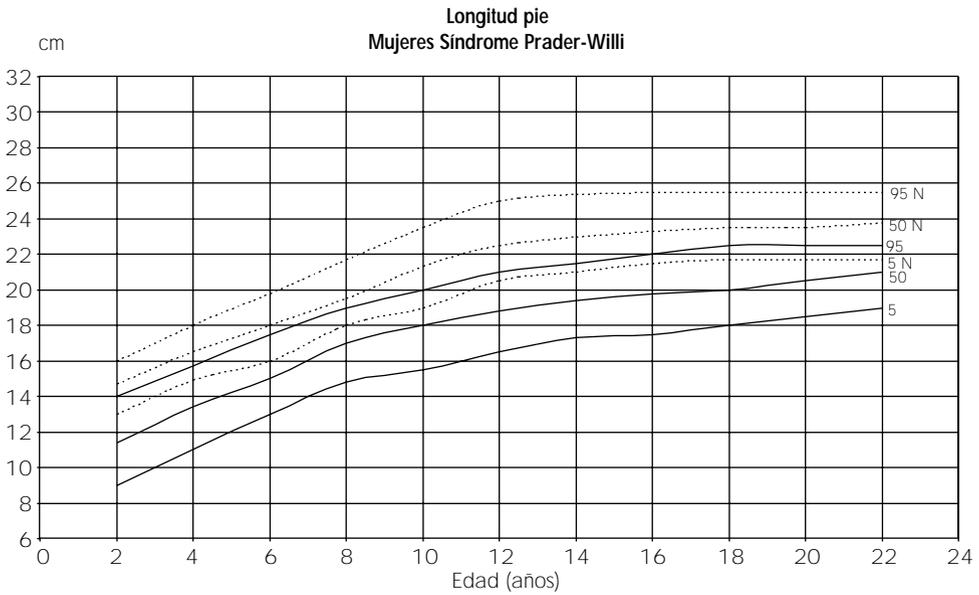
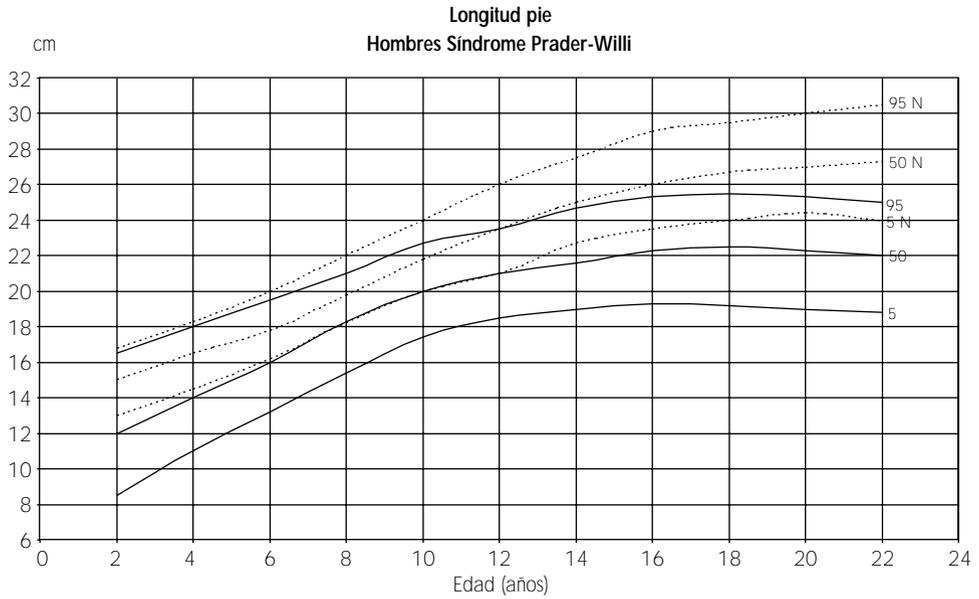


Fig. 8. Curvas estandarizadas de longitud del pie de pacientes varones y mujeres con el SPW (línea continua) e individuos normales (línea discontinua).

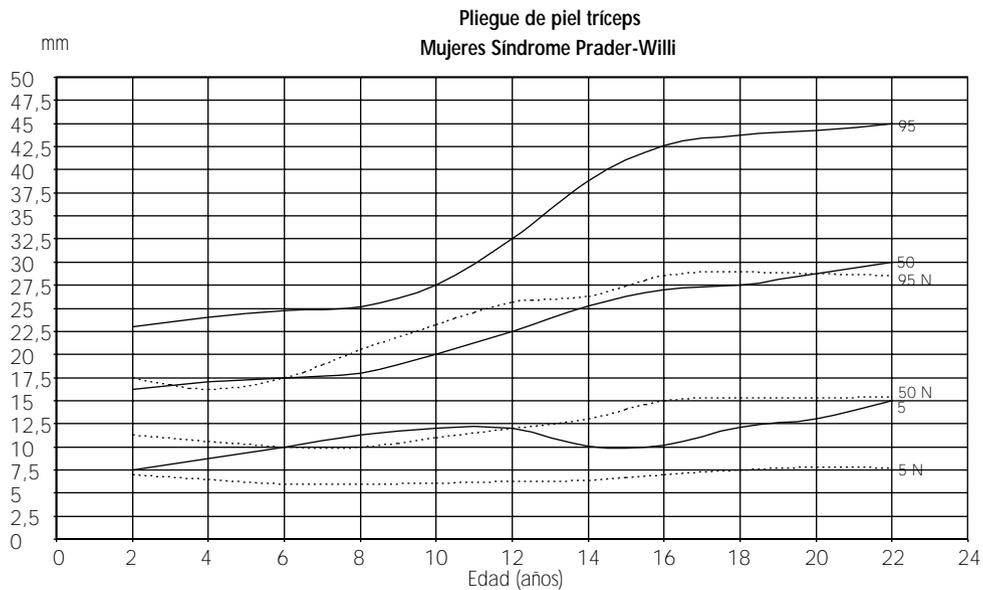
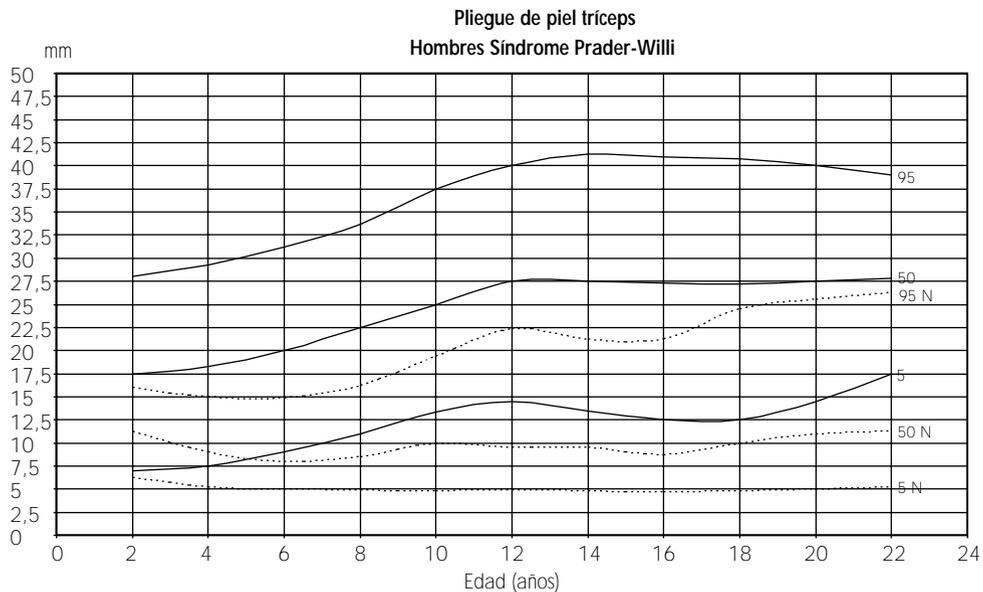


Fig. 9. Curvas estandarizadas de pliegues de grasa del tríceps de pacientes varones y mujeres con el SPW (línea continua) e individuos normales (línea discontinua).

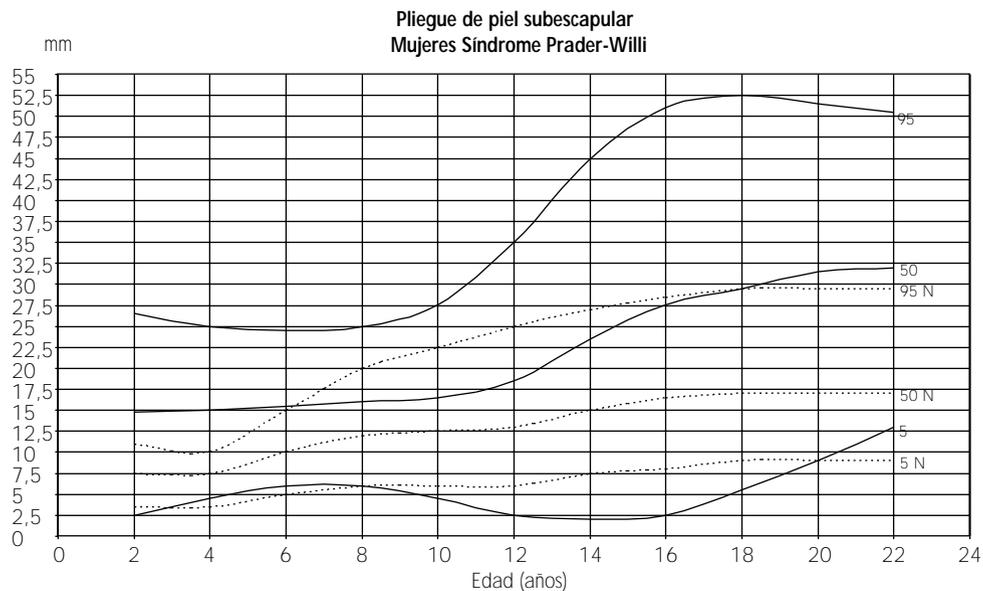
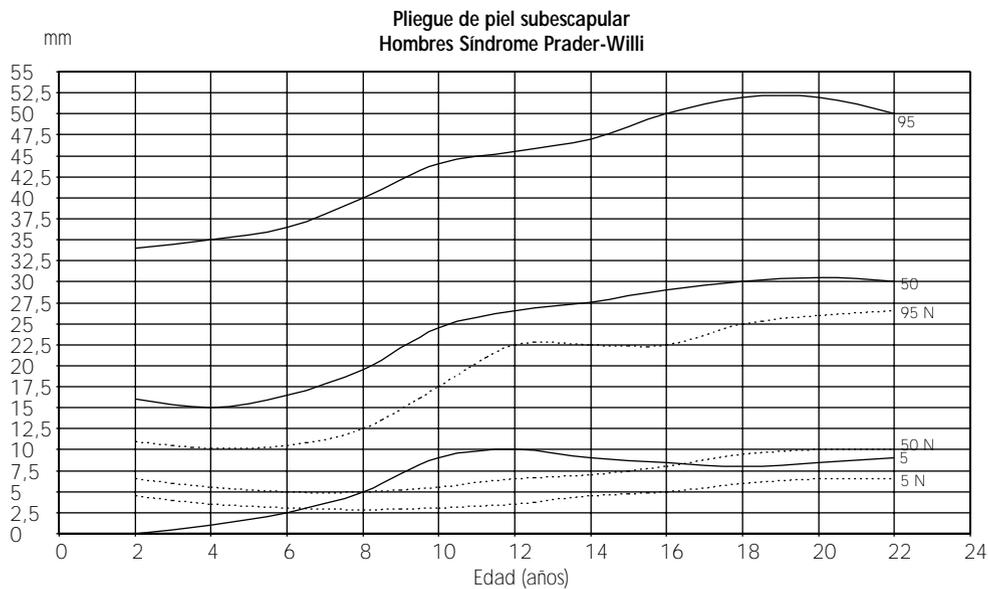


Fig. 10. Curvas estandarizadas de pliegue de grasa subescapular de pacientes varones y mujeres con el SPW (línea continua) e individuos normales (línea discontinua).

BIBLIOGRAFÍA

BUTLER, M.G., MEANEY, F.J. (1991): "Standards for selected anthropometric measurements in PWS", *Pediatrics*, 88: 853-860.

Reeditado en *Prader-Willi Perspectives* con el permiso de *Pediatrics*.

Reeditado con el permiso de *Prader-Willi Perspectives*.

Alimentos	Calo- rias	Grasa (gr)	Hidratos carbono (gr)	Proteínas (gr)	Calcio (mg)	Hierro (mg)	Vit A (UI)	Vit B1 (mg)	Ribo- flabina (mg)	Niacina (mg)	Vit. C (mg)
G. 1.º Leche y derivados											
Yogurt.....	62	3,5	4,3	3,8	145	0,2	70,0	0,05			
Leche de vaca fresca	65	3,0	5,0	3,3	120	0,1	120,0	0,04			
Leche de cabra fresca	90	6,0	4,5	3,9	190	0,2	25,0	0,05			
Leche condensada	325	8,4	54,8	8,1	280	0,4	400,0	0,07			
Leche en polvo descremada	350	1,0	38,8	36,0	1.200	0,6	40,0	0,35			
Leche en polvo entera	490	27,0	38,8	26,0	920	0,6	1.000,0	0,30			
Quesos											
Requesón	80	0,8	4,8	16,0	100	0,3	50,0	0,02			
Queso de leche de cabra	175	10,0	1,4	18,0	300	1,0	40,0	0,01			
Queso porciones	191	15,0		10,0	110						
Queso de Burgos	215	15,0	3,1	19,0	210	0,3	40,0	0,02			
Queso de Nata	300	21,5	3,0	26,7	300	1,0	300,0	0,05			
Queso de Camembert.....	305	26,0	1,0	18,0	162	0,5	240,0	0,05			
Queso Manchego	310	23,5	1,4	24,1	400	1,0	300,0	0,05			
Queso de bola	352	27,5	1,0	26,2	900	1,0	310,0	0,01			
Queso Rochefort.....	364	30,5	2,5	22,4	700	0,5	300,0	0,03			
Queso de Cabrales	385	32,5	2,1	20,5	700	1,0	310,0	0,01			
Queso de Gruyere.....	420	33,0	4,0	30,0	700	1,0	400,0	0,01			
Grupo 2.º Carnes, huevos y pescados											
Gallina	112	2,2	0,5	21,0	12	3,2		0,80			
Carne de caballo	120	5,0	0,1	18,0	10	2,0		0,08			
Carne de liebre.....	140	8,0	0,1	20,0	17	2,5		0,09			
Carne de ternera (magra).....	156	8,0	0,1	19,5	11	2,4	20,0	0,14			
Carne de conejo	160	10,0	0,1	20,0	16	2,4		0,05			
Morcilla	160	10,0	14,7	15,0	15	40,0		0,05			
Jamón crudo magro.....	170	4,4	0,1	33,0	48	1,4		0,15			
Carne de cabra	180	19,0	0,1	16,0	9	2,0		0,14			
Mortadela	190	12,0	0,1	20,0	15	2,0		0,20			
Carne de ternera (semigrasa)...	190	12,0	0,1	19,0	10	2,1	40,0	0,06			
Carne de vaca (magra).....	200	13,0	0,1	19,0	11	2,5	30,0	0,07			
Pollo (completo).....	200	15,0	0,1	18,0	12	1,5		0,10			
Chorizo	210	12,0	0,1	24,0	30	3,5		0,20			
Carne de carnero.....	237	18,7		17,0	10	2,5	0,0	0,20			
Carne de oveja.....	250	20,0	0,1	18,0	8	2,5		0,07			
Carne de vaca (semigrasa)	250	19,0	0,1	18,0	10	2,5	40,0	0,06			
Pavo.....	260	20,0	0,1	20,0	21	4,0		0,09			
Carne de cordero.....	280	24,0		16,0	10	1,8		0,20			
Carne de cerdo (poco grasa) ..	280	25,0	0,1	15,0	8	1,7		0,60			
Carne de vaca (grasa)	300	25,0	0,1	17,0	10	2,5	50,0	0,06			
Jamón crudo (semigraso).....	300	25,0	0,1	18,0	14	2,0		0,70			
Pato	320	29,0	0,1	17,0	16	2,0		0,09			
Carne de cerdo (muy grasa)....	375	35,0	0,1	13,0	6	1,4		0,30			
Salchichas.....	400	35,0	10,5	13,0	10	2,0		0,30			
Paté	454	42,0	0,5	14,0							
Jamón de York.....	454	43,0	0,5	17,2	14	1,6		0,75			

Alimentos	Calo- rias	Grasa (gr)	Hidratos carbono (gr)	Proteínas (gr)	Calcio (mg)	Hierro (mg)	Vit A (UI)	Vit B1 (mg)	Ribo- flabina (mg)	Niacina (mg)	Vit. C (mg)
Callos.....	99	3,4	0,5	18,0	12	1,6					
Higado de vaca.....	130	4,0	3,8	20,0	10	14,0	7.000,0	0,40	4,50	15,0	10
Rinones.....	130	7,0	0,8	17,0	20	5,3	300,0	0,50	2,00	6,0	
Sesos.....	130	6,0	0,8	12,0	12	3,0	175,0	0,13	0,20	3,0	
Vísceras en general.....	140	7,0	2,2	16,0	12	2,0		0,10	0,05	3,0	
Salchichas de Francfort.....	200	14,0	2	15,0	9	2,3		0,19	0,20	2,4	
Salchichón.....	420	35,0	0,1	25,0	10	3,6		0,24	0,21	3,0	
Huevos											
Huevo gallina (100 gr. útiles)...	160	12,0	0,5	12,0	60	3,0	1.000,0	0,15	0,30	0,1	
Huevo pata.....	189	14,0	2,4	13,0	57	2,8	1.200,0	0,15	0,30	0,1	
Pescados y mariscos											
Pulpo.....	60	0,3	0,2	13,0	40	2,5		0,02	0,07	1,3	
Bacalao fresco.....	75	0,5	0,3	17,0	20	0,6		0,06	0,08	2,2	
Pescadilla.....	75	0,5	0,2	17,0	28	0,8		0,06	0,08	2,2	
Almejas.....	78	1,4	0,3	13,0	142	17,0	250,0	0,10	0,16	1,4	
Calamares.....	80	1,0	0,3	14,0	144	1,7	250,0	0,07	0,16	1,4	
Merluza.....	80	0,5	0,2	19,0	30	0,8		0,05	0,10	3,0	
Gallos.....	85	1,3	0,3	18,0	30	0,8		0,07	0,08	2,0	
Rape.....	86	1,1	0,2	19,0	30	1,5		0,10	0,05	3,0	
Langosta.....	90	2,0	0,2	17,0	100	0,5		0,13	0,60	1,9	
Mero.....	90	0,7	0,2	19,0	30	1,5		0,10	0,05	3,0	
Anchoas frescas.....	95	13,0	0,3	20,0	25	1,4	50	0,20	0,50	2,0	
Besugo fresco.....	100	3,6	0,3	17,0	30	0,8		0,06	0,08	2,2	
Cangrejos.....	100	2,0	0,3	17,0	110	1,8	1.000	0,10	1,00	2,8	
Gambas y similares.....	100	3,0	0,3	18,0	110	1,8		0,08	0,15	2,4	
Lenguado.....	100	2,5	0,2	19,0	22	0,8		0,07	0,08	2,0	
Salmonete.....	100	3,1	0,2	18,0	30	0,7		0,05	0,07	2,0	
Langostino.....	115	4,3	0,2	18,0	190	1,7		0,08	0,15	2,4	
Palometa.....	125	5,0	0,2	20,0	25	0,7		0,05	0,08	2,2	
Bonito fresco.....	150	5,0	0,3	21,0	35	1,0		0,05	0,10	2,5	
Arenque fresco.....	160	8,0	0,3	19,0	100	1,1		0,05	0,15	3,5	
Sardinas.....	160	6,5	0,2	22,0	100	3,0	100	0,08	0,21	3,0	
Trucha.....	162	10,0	0,2	18,0	30	1,0		0,05	0,05	2,8	
Boquerones.....	170	10,0	0,3		500	1,0	100	0,08	0,20	2,7	
Chicharros y jureles.....	170	10,0	0,3	20,0	20	1,0	100	0,08	0,20	2,7	
Caballa fresca.....	175	10,0	0,3	20,0	40	1,2	100	0,08	0,20	2,7	
Atún fresco.....	180	10,0	0,3	20,0	38	1,2	100	0,10	0,20	2,5	
Pescados salados											
Ricos en grasa (arenque, sardina, salmón, caballa)											
Peces grandes.....	360	14,0		55,0	110	3,3	140	0,14	0,50	6,0	
Peces pequeños.....	360	14,0		55,0	2.200	3,3	140	0,14	0,50	6,0	
Pobres en grasa (bacalao, besugo, etc.)											
Grandes.....	310	5,0		62,0	93	2,5		0,12	0,25	6,0	
Pequeños.....	310	5,0		62,0	2.480	2,5		0,12	0,25	6,0	

Alimentos	Calo- rias	Grasa (gr)	Hidratos carbono (gr)	Proteínas (gr)	Calcio (mg)	Hierro (mg)	Vit A (UI)	Vit B1 (mg)	Ribo- flabina (mg)	Niacina (mg)	Vit. C (mg)
Pescados en aceite											
Sardinas	300	22,0	0,9	25,0	340	2,2	100	0,05	0,38	7,0	
Atún y bonito	300	22,0	0,3	23,0	42	1,2	100	0,05	0,20	10,0	
Otros.....	314	24,0		22,0	44	1,3	100	0,06	0,20	2,6	
G. 3.º Legumbres, tubérculos y frutos secos											
Lentejas.....	320	2,0	62,5	22,0	60	7,0	100	0,40	0,20	2,0	
Habas secas.....	330	2,0	53,5	25,0	100	5,0	100	0,50	0,30	2,3	
Judías blancas, pintas, etc.....	330	2,5	62,5	20,0	130	7,0	30	0,35	0,20	2,0	
Guisantes secos.....	346	2,0	62,3	22,0	60	5,0	100	0,55	0,15	2,5	
Garbanzos.....	360	6,5	58,0	20,0	130	8,0	150	0,45	0,18	1,6	
Tubérculos											
Patatas.....	85	0,1	19,0	2,0	10	0,6		0,10	0,03	1,5	20
Batatas y boniatos.....	115	0,5	29,5	1,3	35	1,0	4.000	0,10	0,10	0,6	30
Frutos secos											
Casañas frescas	170	1,6	40,0	2,0	50	1,0		0,25	0,30	0,5	
Almendras (enteras, limpias).....	480	40,0	17,6	26,0	250	4,0		0,30	0,60	4,5	
Avellanas (enteras, limpias).....	540	50,0	15,5	16,0	250	3,0		0,30	0,50	5,0	
Cacahuete (entero y limpio).....	560	45,0	20,0	29,0	50	3,0		0,25	0,10	12,0	
Nueces.....	600	60,0	17,6	13,0	100	3,0		0,30	0,50	3,0	
G. 4.º Verduras y hortalizas											
Pepino	13	0,1	2,7	0,8	15	0,3	20	0,04	0,05	0,2	20
Calabaza	15	0,1	6,3	0,8	18	2,3		0,03	0,03	0,4	17
Achicoria	16	0,2		1,2	52	0,8	7.000	0,07	0,18	0,5	12
Lechuga	16	0,2	2,9	1,3	30	0,8	2.000	0,04	0,08	0,2	18
Cardo	18	0,2	5,3	0,5	100	1,5		0,01	0,03	0,2	1
Apio.....	20	0,2	4,5	1,1	50	0,5	30	0,05	0,04	0,4	7
Escarola.....	20	0,2	4,0	1,7	80	1,7	2.300	0,05	0,12	0,4	11
Espárgagos.....	20	0,2	4,1	2,0	20	1,0	1.000	0,15	0,18	1,0	8
Rábano.....	20	0,1	3,6	1,0	30	1,2	30	0,03	0,03	0,3	24
Tomates.....	20	0,3	4,0	1,1	11	0,6	1.000	0,07	0,04	0,5	20
Acelgas.....	22	0,3	2,4	2,0	100	2,5	2.800	0,05	0,06	0,4	35
Espinacas.....	25	0,3	4,1	2,3	80	3,0	10.000	0,10	0,20	1,0	50
Repollo.....	25	0,2	5,2	1,6	50	0,4	100	0,07	0,05	0,3	50
Berenjenas.....	27	0,2	4,9	1,0	20	0,8	30	0,04	0,04	0,8	5
Hortalizas frescas no especi- ficadas.....	27	0,2	2,5	1,8	65	1,4	2.400	0,07	0,09	0,6	40
Coliflor.....	30	0,3	5,0	3,0	25	1,0	100	0,15	0,10	0,6	75
Pimiento rojo.....	30	0,3	7,7	1,4	8	0,7	1.000	0,07	0,08	1,0	100
Pimiento verde.....	30	0,3	7,7	1,4	8	0,7	300	0,07	0,08	1,0	100
Judías verdes.....	39	0,3	6,2	2,4	56	1,0	500	0,08	0,10	0,5	15
Cebollas.....	40	0,2	8,3	1,4	35	1,0	50	0,03	0,04	0,2	8
Zanahoria.....	40	0,2	8,8	1,5	40	0,7	10.000	0,06	0,04	0,7	5
Remolacha.....	42	0,1	10,6	2,0	25	1,0	20	0,03	0,06	0,4	10
Perejil.....	43	0,6	8,8	3,2	190	3,1	6.000	0,12	0,24	1,0	140
Col de Bruselas.....	47	0,3	8,3	5,0	40	1,5	200	0,16	0,16	0,9	90
Alcachofas.....	50	0,2	18,8	3,0	50	1,5	280	0,20	0,01	0,8	5
Puerros.....	50	0,2	7,7	1,8	60	1,3	50	0,09	0,06	0,5	18
Guisantes verdes.....	85	0,4	18,2	6,6	25	2,0	600	0,35	0,20	2,0	25
Ajos.....	100	0,2	26,1	4,5	20	2,3		0,21	0,08	0,6	9
Habas frescas.....	100	0,4	53,5	7,0	30	2,0	200	0,30	0,18	1,8	25
Ajos frescos.....	138	0,1		6,0	38	1,4		0,21	0,08	0,6	14

Alimentos	Calo- rias	Grasa (gr)	Hidratos carbono (gr)	Proteínas (gr)	Calcio (mg)	Hierro (mg)	Vit A (UI)	Vit B1 (mg)	Ribo- flabina (mg)	Niacina (mg)	Vit. C (mg)
G. 5. ° Frutas											
Sandía.....	22	0,1	6,9	0,5	6	0,2	200	0,02	0,03	0,2	5
Melón.....	25	0,2	12,1	0,7	20	0,5	1.200	0,05	0,04	0,6	30
Pomelo.....	30	0,2	6,5	0,6	25	0,5		0,04	0,02	0,2	35
Limón.....	35	0,3	8,1	0,8	40	0,6	20	0,04	0,02	0,1	40
Fresas.....	40	0,6	8,9	0,8	28	0,8	60	0,03	0,07	0,3	60
Fresón.....	40	0,5	5,3	0,9	30	0,7	100	0,03	0,07	0,3	90
Naranja zumo.....	40	0,3	10,1	0,4	11	0,7		0,05	0,02	0,2	50
Naranja.....	42	0,2	10,5	1,0	33	0,4	200	0,08	0,20	0,2	55
Mandarina.....	43	0,2	10,8	0,8	33	0,4	200	0,08	0,03	0,2	35
Albaricoque.....	54	0,2	9,9	1,0	20	0,5	3.000	0,04	0,06	0,7	10
Manzana.....	55	0,4	13,8	0,4	6	0,3	100	0,04	0,03	0,2	4
Melocotón.....	55	0,2	13,8	0,8	10	0,6	1.000	0,02	0,05	0,9	8
Cerezas.....	60	0,4	15,9	1,1	20	0,4	650	0,05	0,06	0,4	10
Ciruelas.....	60	0,2	15,5	0,9	20	0,5	400	0,06	0,04	0,5	5
Pera.....	60	0,3	16,8	0,6	10	0,3	20	0,02	0,04	0,1	5
Higos.....	65	0,4	16,1	1,0	53	0,6	100	0,06	0,05	0,5	2
Uvas.....	65	0,4	15,4	0,7	19	0,6	80	0,06	0,04	0,2	5
Membrillo (carne de).....	75	0,1	17,5	0,4	5	0,4	450	0,01	0,02	0,7	
Chirimoyas.....	80	0,2	18,5	1,0	34	0,6		0,09	0,13	0,9	16
Plátanos.....	100	0,3	21,8	1,3	10	0,5	100	0,05	0,04	0,6	8
Aceitunas frescas.....	135	14,0	7,7	1,0	100	2,0	300	0,03	0,08	0,5	
Higos secos.....	280	0,8	67,2	3,0	90	3,0	70	0,10	0,10	1,5	2
Pasas.....	280	0,8	69,2	3,0	80	3,0	80	0,12	0,11	1,6	2
Coco.....	300	27,0	14,8	3,5	13	1,8		0,04	0,03	0,6	4
Mermeladas.....	300	0,3	73,0	1,0	12	0,3		0,02	0,02	0,0	
G. 6. ° Cereales, azúcar y bebidas											
Cereales											
Pan centeno.....	261	0,7	52,0	9,2	38	2,8		0,19	0,08	1,1	
Pan trigo (blanco).....	280	0,8	62,0	8,0	30	1,4		0,11	0,06	1,1	
Pan trigo (integral).....	286	1,5	60,0	9,4	50	3,6		0,19	0,13	2,2	
Bollo suizo.....	315	7,0	55,0	8,0	40	1,0		0,07	0,05	1,0	
Centeno (harina oscura).....	325	2,3	64,0	12,0	45	4,0		0,50	0,20	2,0	
Arroz pulido.....	360	0,8	80,0	7,0	10	1,1		0,08	0,03	1,7	
Harina de trigo blanca.....	360	1,2	75,0	10,0	16	1,0		0,12	0,05	1,0	
Macarrones, fideos, etc.....	360	0,6	73,6	10,0	20	1,0		0,12	0,05	1,0	
Maiz (grano).....	360	4,3	73,0	9,4	8	2,5	450	0,43	0,10	1,9	
Maiz (harina).....	360	1,2	78,0	8,0	6	1,1	300	0,14	0,05	1,0	
Sémola.....	360	1,0	75,5	9,0	16	1,5		0,15	0,08	1,0	
Galletas.....	380	7,0	73,3	7,0	45	1,2		0,07	0,05	1,0	
Churros.....	408	20,1		6,3	69	0,6	120	0,15	0,12	12,0	
Magdalenas.....	490	24,0	86,0	5,5							
Azúcar											
Dulces.....	292	2,1	67,7	0,6	16	0,4	10	0,02	0,02	0,2	5,7
Miel.....	300		81,0	0,3	5	0,8		0,04	0,14	1,2	3
Azúcar.....	400		99,8								
Bebidas alcohólicas y refrescantes											
Cerveza (4,4% alcohol).....	31										
Sidra.....	41										
Coca-Cola.....	45										
Gaseosa.....	48										
Vino (11% alcohol).....	77										

Alimentos	Calo- rias	Grasa (gr)	Hidratos carbano (gr)	Proteinas (gr)	Calcio (mg)	Hierro (mg)	Vit A (UI)	Vit B1 (mg)	Ribo- flabina (mg)	Niacina (mg)	Vit. C (mg)
G. 7.° Grasas y Varios											
Chocolate	500	25,0	63,0	4,0	80,0	3,5	60	0,07	0,20	1,1	
Cacao.....	590	50,0	30,0	10,0	110,0	5,0	30	0,13	0,25	1,6	
Mahonesa.....	718	79,0	3,0	1,1	18,0	0,5	280	0,02	0,04		
Mantequilla	720	82,0		0,6	17,0	0,1	3.200				
Margarina.....	720	81,0	0,7	0,6	3,0	0,3					
Tocino.....	760	82,0		3,0	5,0	1,0		0,15	0,04	0,9	
Manteca de cerdo.....	825	92,0									
Aceite puro (cualquier clase)....	884	99,0									

TÉCNICAS DE ALIMENTACIÓN DE BEBÉS CON SPW

K. EAGWA y M. HARA(*)
J. A. ÁLVAREZ y E. ARIJA(**)

(*) Dpto. de Educación Especial. Facultad de Educación. Universidad de Guna
(**) Fisioterapeutas

1. REFLEJO DE SUCCIÓN

Los reflejos son las manifestaciones más simples de la actividad nerviosa, son imprescindibles para el comportamiento de los seres vivos. Todos los reflejos aparecen con el nacimiento y nos ayuda a identificar la edad madurativa y/o sus alteraciones.

El reflejo de succión es un reflejo arcaico o primario, su presencia la encontramos desde el nacimiento hasta el segundo trimestre. En el caso de los niños con SPW, la hipotonía que les afecta les produce la disminución o ausencia de dicho reflejo.

En la niñez, los pacientes con SPW muestran un fallo en el desarrollo debido a alteraciones al mamar. Por esta razón se les alimenta a través de una sonda. Aunque la conducta al mamar es importante para el desarrollo infantil, las medidas para una apropiada orientación y el desarrollo de instrumentos para mamar para niños con hipotonía son insuficientes. De este modo, la ayuda para la succión bucal fue inventada y desarrollada para un niño con SPW. A través del periodo de observación, la toma diaria de leche, el peso corporal, el índice de Kaup se incrementa gradualmente manteniéndose dentro de los límites estándar para niños con SPW, pero sin infecciones pulmonares, ni aspiración. Para conseguir la alimentación oral de niños con biberón, hay que mejorar las técnicas de ayuda y orientación al chupar.

En el caso de un niño con síntomas como: severa hipotonía al nacer, dificultades de alimentación. Estas dificultades de alimentación presentan una serie de características: debilidad al chupar (habilidad decreciente en su lengua, labios y mejillas para asir el pezón), demorarse al chupar, agotamiento al mamar, fácilmente afectable por las condiciones de alimentación (ruidos en la alimentación, temperatura, etc.), tendencia a dormir, pobre expresión de hambre, aerofagia.

2. MÉTODOS

• Tetinas con un corte transversal

Se coloca la tetina con un corte transversal de tres o cuatro milímetros a lo largo. Como está hecha de goma, sufre cambios de elasticidad tanto por su uso como por la esterilización. Por lo que se deberán preparar muchas tetinas.

• Métodos de alimentación

La posición al alimentarse (fig. 1), el uso de los dedos del alimentador y la inserción de la tetina (fig. 2), el movimiento de vaivén del biberón y restauración de la forma enderezada de la tetina (fig. 3), posición para eructar (fig. 4) y avisos con el biberón.

La alimentación con biberón dura unos treinta minutos. La leche que queda se la da con un tubo. Cada tres horas, ocho veces al día. Se puede utilizar un despertador durante la noche ya que el bebé puede no llorar aunque tenga hambre.

Estos métodos se utilizarán desde los cinco a los ciento sesenta y cuatro días de vida.

Uno de los métodos que se emplean en fisioterapia es la propiocepción, la cual estimula las zonas afectadas de muy diversa forma como puede ser mediante frío, calor, tacto, golpeteos, sin embargo en este reflejo consideramos más apropiado la utilización del tacto y de las presiones. Con el tacto estimularemos una serie de zonas tanto exteriores como interiores de la boca y cara, como pueden ser:

Exteriores:

- Los labios.
- Las mejillas.
- El mentón.
- El cuello, etc.

Interiores:

- El paladar.
- La lengua (podemos hacer pequeñas presiones).
- Las encías a ambos lados de los dientes.
- Las mejillas.

Con esto vamos a conseguir no sólo un aumento de sensibilidad y facilitación del reflejo de succión sino también un aumento de la secreción salivar.

• Posición de alimentación

El alimentador sostiene la cabeza del bebé con su mano izquierda. Su cuerpo está inclinado en un ángulo de cuarenta a cuarenta y cinco grados (ver fig.1).

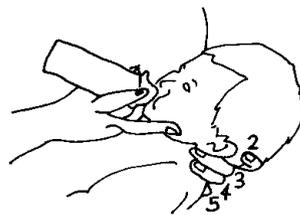


Fig.1. Posición de alimentación.

- **Manejo del biberón y uso de los dedos**

El alimentador sostiene el biberón entre el pulgar y el dedo índice de la mano derecha. El dedo medio toca la mejilla izquierda del bebé mientras que el lado de la uña del dedo anular y el dedo meñique tocan la mejilla derecha.

El alimentador sitúa el dedo índice en la punta de la tetina, tira del labio con el dedo medio y coloca la tetina en el centro de la lengua. El alimentador debe controlar periódicamente que la tetina se mantenga en esa posición tocándola con el dedo índice. Si el labio del bebé se mete en la boca el alimentador lo saca o recoloca la tetina para no crear un vacío entre la tetina y el labio (ver fig. 2).

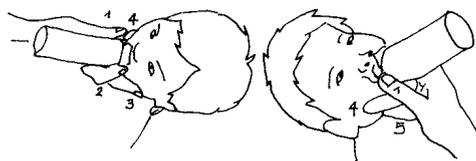


Fig. 2. Manejo del biberón.

- **Movimiento de vaivén del biberón**

El dedo medio, anular y meñique de la mano derecha se mueven hacia delante, hacia las mejillas del bebé. Entonces la tetina se retira permitiendo que se forme un espacio en la boca. El ciclo dura de dos a tres segundos. La forma de la tetina enderezada se restaura introduciendo aire en el biberón para incrementar la presión interna. Para hacer esto, el alimentador mueve la tetina horizontalmente y lo quita de la boca del bebé, introduciendo aire dentro del biberón reinsertando la tetina (ver fig. 3).

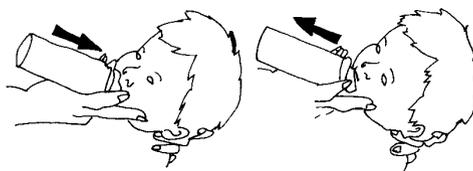


Fig. 3. Movimiento...

- **Eructar**

El cuerpo se levanta de la posición de alimentación y el alimentador golpea su espalda para inducir el eructo. Si el bebé no eructa en posición vertical, se le inclina ligeramente unos treinta grados de la vertical. Se le practica el eructo varias veces durante el período de la alimentación (fig. 4).



Fig. 4. Eructar...

- **Mano que baila**

La posición de la "mano que baila" permite a la madre sujetar la mandíbula y mejillas del bebé a la vez que sujeta su propio pecho.



Fig. 5. Mano que baila.

PROGRAMA DE EJERCICIOS ACTIVOS

Dra. M.^a ÁNGELES REDONDO

Simplemente y a modo de ejemplo, a continuación se van a enumerar una serie de ejercicios activos para realizar cualquier joven o adulto, siempre que no tenga ninguna enfermedad cardíaca, o padezca una escoliosis severa.

Se trata de ejercicios de flexibilización de la musculatura paravertebral, abdominal, y estiramientos muy suaves.

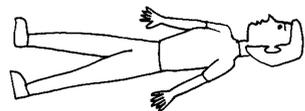
NORMAS GENERALES:

- Procurar realizar siempre los ejercicios a la misma hora, sin tener prisa a la hora de hacerlos.
- La habitación debe tener un ambiente cálido, con luz, y con una temperatura intermedia.
- Poner una música suave, pero rítmica, capaz de acompañar con su ritmo la secuencia del ejercicio.
- Hacer el ejercicio despacio, parando unos instantes cuando se ha llegado a la posición final y otros instantes en la posición inicial.
- Repetir cada ejercicio 5 veces el primer día, cada día realizar un ejercicio más hasta en el plazo de una semana hacer 10 veces cada uno.
- Ponerse una ropa cómoda, no ceñida y sin cinturón.
- Se harán todos los días, incluyendo sábados y domingos.
- Al finalizar hay que realizar estiramientos de los músculos de miembros inferiores y tronco.

EJERCICIOS EN DECÚBITO SUPINO "BOCA ARRIBA"

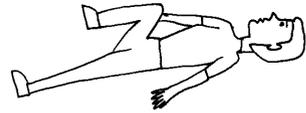
Posición inicial:

Acostado boca arriba con los miembros inferiores estirados, y los superiores a lo largo del cuerpo. Cabeza apoyada en la almohada.



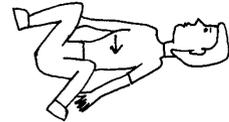
Ejercicio a:

Flexionar la pierna derecha al máximo. Descansar. Estirar la pierna. Repetir con la pierna izquierda.



Ejercicio b:

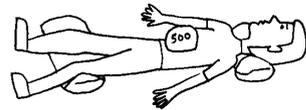
Flexionar los dos miembros inferiores separando las rodillas, posición de rana. Empujar la espalda contra el suelo y a la vez contraer la musculatura abdominal.



Posición inicial:

Decúbito supino, con una almohada ligera debajo del cuello y de las rodillas.

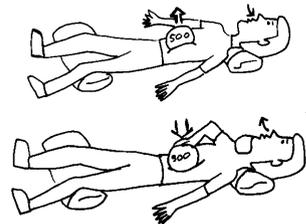
Poner un saquito de 500 mg en abdomen.



Ejercicio:

– Coger el aire por la nariz hinchando el abdomen, de forma que el saquito suba.

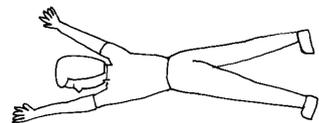
– Expulsar suavemente soplando despacio el aire por la boca y bajar el saquito al final empujando con las manos.



EJERCICIOS EN DECÚBITO PRONO (BOCA ABAJO)

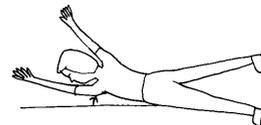
Posición inicial:

Acostado boca abajo, con los brazos y las piernas extendidos.



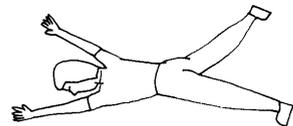
Ejercicio a:

Levantar los brazos hacia arriba despegando del suelo.



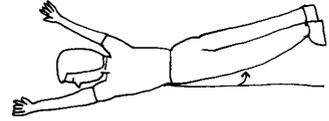
Ejercicio b:

Levantar alternativamente las dos piernas, haciéndolo muy despacio.



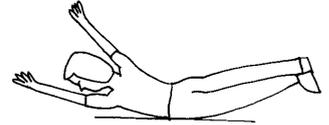
Ejercicio c:

Levantar las dos piernas juntas estando estiradas.



Ejercicio d:

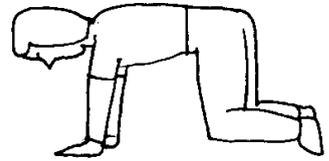
Levantar a la vez los brazos y las piernas.



EJERCICIOS EN POSICIÓN CUADRÚPEDA (A CUATRO PATAS)

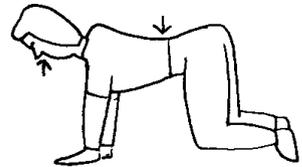
Posición inicial:

Ponerse encima de una alfombra.



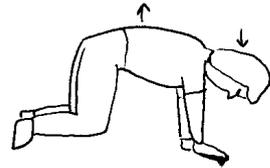
Ejercicio 1:

Levantar la cabeza y bajar la cintura.



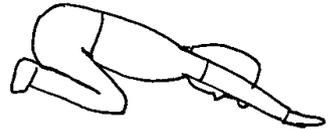
Ejercicio 2:

Bajar la cabeza y levantar la cintura: posición de gato.



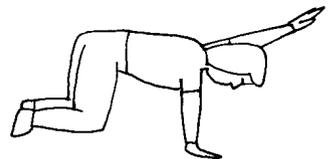
Ejercicio 3:

Sentarse en los talones manteniendo los brazos extendidos, posición mahometana.



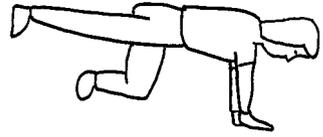
Ejercicio 4:

Levantar de forma alternativa un brazo extendiéndolo hacia delante.



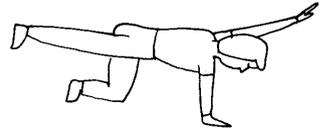
Ejercicio 5:

Levantar y extender alternativamente una pierna.



Ejercicio 6:

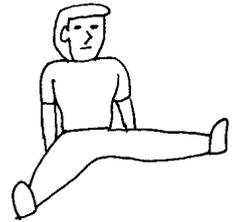
Levantar a la vez el brazo derecho y la pierna izquierda. Repetir brazo izquierdo con pierna derecha.



EJERCICIOS SENTADOS EN EL SUELO

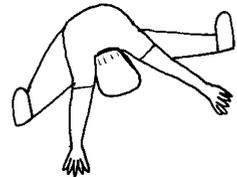
Posición inicial:

Sentados en el suelo con las piernas estiradas y abiertas.



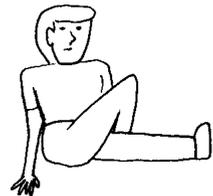
Ejercicio 1:

Intentar llegar con los brazos estirados al suelo flexionando el tronco.



Ejercicio 2:

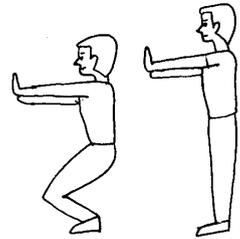
Flexionar una pierna, cruzarla sobre la otra empujando desde la parte final del muslo haciendo fuerza, contar hasta 10. El tronco fijo. Repetir con la otra.



EJERCICIOS EN BIPEDESTACIÓN (DE PIE)

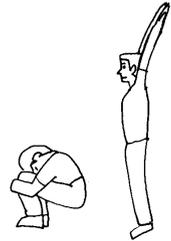
Ejercicio 1:

Ir flexionando poco a poco las piernas con los brazos extendido y en 90°. Levantarse.



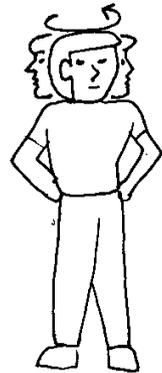
Ejercicio 2:

Ponerse en cuclillas con la cabeza bajada y los brazos abrazando las rodillas, súbitamente estirarse dando un salto.



Ejercicio 3:

Las manos en la cintura, sin mover los pies girar mirando hacia atrás por la derecha. Repetir por la izquierda.



Ejercicio 4:

En la misma posición anterior inclinarse hacia los dos lados, derecha e izquierda.



TÉCNICAS DE MODIFICACIÓN DE CONDUCTA

MARTA ALBERT

Psicóloga de la Asociación Española para el Síndrome de Prader-Willi

1. INTRODUCCIÓN

Si queremos cambiar una *conducta* inadecuada o enseñar algo nuevo, lo primero que tenemos que hacer es identificarla lo más *objetivamente* posible. Para ello, debemos definirla en términos específicos que requieran un mínimo de interpretación, es decir, de forma clara, de modo que pueda ser *observada* (medida y registrada) por personas diferentes *sin necesidad de hacer suposiciones y/o valoraciones subjetivas*.

Podremos analizar cualquier conducta del siguiente modo:



Nuestra conducta *depende de las consecuencias que obtengamos de ella*. Utilizamos el medio para obtener consecuencias positivas, agradables y para evitar consecuencias negativas o desagradables. *Repetiremos* aquellas conductas que van seguidas de un premio o recompensa y *no repetiremos* las que no proporcionan consecuencias agradables. En consecuencia, cualquier intento de eliminar o disminuir una conducta que simultáneamente no premie las conductas incompatibles, será un fracaso. Por ello, conocer la relación que existe entre la conducta y sus consecuencias, tipos de consecuencias y cómo usarlas es fundamental para garantizar una enseñanza eficaz.

Las consecuencias pueden ser positivas o negativas. Las consecuencias positivas son aquellas que aplicadas inmediatamente después de una conducta producen un aumento en la frecuencia de ésta. Pueden ser actividades; juegos y juguetes; atención, elogios, sonrisas, alimentos o bebidas preferidas de cada persona; etc. (ver anexo: "Tabla de premios"). En general cuando una persona obtiene consecuencias positivas se siente querido y aumenta la seguridad en sí mismo.

Las consecuencias negativas son aquellas que aplicadas inmediatamente después de una conducta concreta disminuyen o eliminan la emisión de esa conducta. Esas conse-

cuencias (pérdida de atención, retirada de juguetes favoritos, “no ir a la piscina —que le encanta—”, “no ir al cine”, etc.) deben siempre aplicarse en primer lugar, y recurrir al castigo solo y exclusivamente en situaciones imprescindibles.

Veamos un ejemplo: “Gonzalo es, según sus padres, un niño difícil. Cuando están en la mesa dice tacos, y cuanto más se insiste en decirle que se calle, más, durante más tiempo y más alto los dice. Sus padres deciden que cada vez que Gonzalo diga tacos le volverán la espalda y sólo le prestarán atención cuando se calle. Gonzalo continúa diciendo tacos unos días pero después deja de hacerlo”. (Fig. 1)



Fig. 1. Nuestra conducta depende de sus consecuencias.

2. PROCEDIMIENTOS PARA LA ADQUISICIÓN O AUMENTO DE LA FRECUENCIA DE LA CONDUCTA

Quando tratamos de inculcar o reforzar la frecuencia de un comportamiento, para no producir efectos que no deseamos, no debemos caer en el error de aplicar consecuencias gratificantes de forma arbitraria, sino sólo y tan sólo a aquellas conductas “buenas”, adaptadas y cuya frecuencia queramos aumentar. Luego, cuando hayamos logrado que la conducta que buscábamos se dé con una frecuencia suficiente, deberemos conseguir que se siga dando —incluso en condiciones distintas a las de su adquisición—. Tendremos que hacer que las recompensas o premios sean lo más naturales posibles, intentando acercar la forma de administrarlas a la forma en que las recibe el niño de un modo natural.

2.1. Refuerzo positivo

Este procedimiento consiste en presentar una consecuencia positiva (una recompensa o premio) inmediatamente después de la emisión de una conducta determinada, y esto aumenta la probabilidad de que dicha conducta se presente en el futuro.

Se utiliza cuando queremos desarrollar una nueva habilidad, aumentar la frecuencia de una conducta o cuando el refuerzo de esa conducta disminuye la aparición de una conducta incompatible no deseada.

Para que este procedimiento funcione, la recompensa tiene que estar en relación con el comportamiento, ser contingente a éste (ha de ser inmediato) y siempre ha de ir acompañado de la especificación de la contingencia y de refuerzo social. Así mismo deben ser cognitiva y emocionalmente apropiados para la persona, y evitar caer en el error de "saciar" al niño con la recompensa.

2.2. Refuerzo negativo

Consiste en la desaparición de un objeto o hecho desagradable que antecede a la respuesta que nos interesa; como consecuencia de dicha desaparición aumenta la frecuencia de la conducta deseada. La respuesta que buscamos es el medio que hace que se retire dicho objeto u hecho, es decir, desaparece como consecuencia de la conducta.

2.3. Aproximaciones sucesivas

Este procedimiento consiste en reforzar diferencialmente las respuestas cada vez más parecidas a la respuesta final deseada, y someter a extinción las que van quedando más alejadas. Se utiliza cuando la conducta deseada no figura en el repertorio de la persona.

En la aplicación, tras definir de la manera más precisa posible la conducta final que queremos conseguir, elegiremos una conducta que la persona ya posea y que tenga alguna semejanza con la conducta objetivo y la reforzaremos consistentemente. Después iremos restringiendo la amplitud de esa conducta, de modo que reforzaremos las formas cada vez más parecidas a la conducta deseada.

Por ejemplo, queremos conseguir que Laura permanezca un minuto en la "piscina de bolas". Esa conducta no existe en Laura y habrá que "moldearla" mediante aproximaciones sucesivas. Lo primero que haremos es reforzar cualquier movimiento de aproximación a la piscina; luego, cuando se acerque a una determinada distancia (por ejemplo un metro) y no cuando la distancia aumente. El paso siguiente consistirá en reforzarla cuando permanezca, aunque sea de forma breve, en el borde de la piscina. A continuación, sólo cuando permanezca sentada en el borde de la piscina con los pies dentro. Después sólo aplicaremos reforzamiento cuando permanezca dentro, aunque sea durante breves instantes. Paulatinamente haremos que el tiempo de permanencia sea mayor.

2.4. Modelado

Consiste en dar a la persona la oportunidad de observar en otra persona significativa para él la conducta nueva que se desea conseguir. El observador debe copiar la conducta que le presenta el modelo inmediatamente o tras un intervalo de tiempo muy breve.

Este procedimiento se usa en la adquisición de nuevas conductas, eliminación de respuestas inadecuadas a través de la observación de la conducta apropiada, y como forma de suprimir miedos o fobias.

2.5. Encadenamiento

Consiste en recompensar a la persona tras la realización de una serie de conductas engarzadas unas con otras, formando una cadena natural de actividades.

Por ejemplo, podemos hacer que la merienda se convierta en el último eslabón de la conducta (por lo tanto en recompensa o premio) si primero deja las cosas del colegio en su cuarto y después se pone las zapatillas de estar en casa y se lava las manos.

Este procedimiento puede utilizarse para que adquiera nuevas habilidades (descomponiendo esa conducta en pasos, que se enseñarán mejor si empezamos por el último de la cadena) o para ensamblar las conductas del niño de modo que constituyan cadenas y conseguir así que esas conductas se mantengan de forma natural (como procedimiento para mantener la conducta).

3. PROCEDIMIENTOS PARA MANTENER LA CONDUCTA

Cuando la conducta recién adquirida o que se daba con poca frecuencia alcanza unos niveles aceptables y está estabilizada deberemos pasar de un programa de reforzamiento continuo (reforzar cada vez que ocurra la conducta) a uno de reforzamiento intermitente (reforzar de vez en cuando). Este cambio ha de hacerse lenta y gradualmente para no provocar que la persona deje de responder a la conducta que ya se estaba estabilizando.

Los procedimientos que hacen que las conductas se mantengan por tiempo indefinido una vez adquiridas y sin necesidad de que las reforcemos continuamente son el reforzamiento intermitente y el encadenamiento. Estos procedimientos hacen que las recompensas y premios sean lo más naturales posibles.

3.1. Reforzamiento intermitente

Consiste en presentar el reforzador de manera discontinua, o sea, que no se refuerzan todas y cada una de las respuestas del sujeto, sino solamente algunas de ellas. Podemos utilizar como criterio tanto el número de respuestas dadas (de razón o número) como el tiempo transcurrido desde el último premio (de intervalo). El paso del reforza-

miento continuo de la conducta al intermitente debe ser gradual, para evitar que la persona deje de responder.

Los dos tipos de reforzamiento intermitente pueden aplicarse según un criterio fijo o un criterio variable. Tendremos así cuatro opciones de aplicación:

a) Reforzamiento intermitente de razón o número fijo de respuestas. La recompensa se da cuando la persona cumple con un criterio fijo establecido de antemano: cada tres respuestas, o cada cinco, etc. *Por ejemplo, cada diez sumas bien hechas una partida en el ordenador.*

b) Reforzamiento intermitente de número variable de respuestas. La recompensa se administra según valores que varían de una a otra en base a un promedio. *Por ejemplo, echar dinero en las tragaperras. El que juega se ve recompensado cada vez que juega un número de veces a las máquinas.*

Es recomendable utilizar este tipo de programas, especialmente los de tipo variable, cuando se desea que la persona emita una conducta con mucha frecuencia. Produce formas constantes de respuesta.

c) Reforzamiento intermitente de intervalo fijo de respuestas. La recompensa se administra pasado un tiempo fijo establecido de antemano: cada minuto, o cada minuto cuarenta y cinco segundos, etc. *(P.e. exámenes cada trimestre: la conducta de estudio es muy baja al principio y aumenta según uno se va acercando a la fecha de exámenes, pero una vez hecho esto, la conducta de estudio disminuye o incluso desaparece durante una temporada.)*

d) Reforzamiento intermitente de intervalo variable de respuestas. La recompensa se administra según valores de tiempo que varían de una recompensa a otra.

3.2. Encadenamiento

Ver punto 2.5.

4. PROCEDIMIENTOS PARA REDUCIR O ELIMINAR LA CONDUCTA

4.1. Extinción

Este procedimiento debe ser aplicado a cualquier conducta mal aprendida. Consiste en, una vez identificado el reforzador, suprimirlo para que tal conducta desaparezca gradualmente, es decir, en no dar la recompensa que la mantiene. La suspensión de reforzamiento debe ser completa; no se debe administrar nunca para esa conducta (si no estaríamos recompensando de "forma intermitente", que como hemos visto antes es un procedimiento para mantener la estabilidad de una conducta). Será más efectiva cuando se preste atención positiva (se administren consecuencias positivas) a otras conductas alternativas a las que se quiere eliminar.

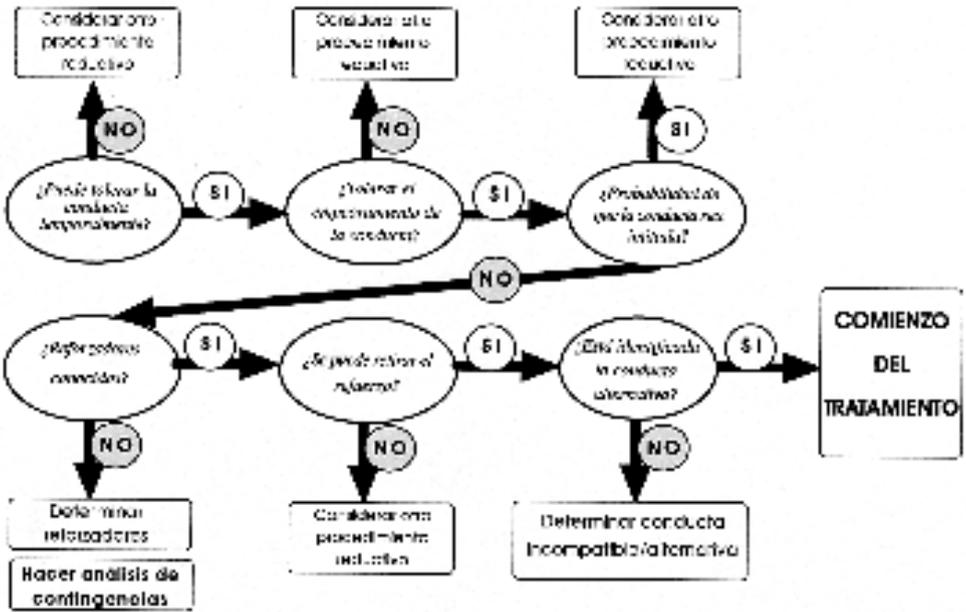


Fig. 2. La decisión de utilizar extinción.

Cuando se utiliza éste método al principio se produce un aumento momentáneo de la conducta que precisamente se quiere eliminar. Hay que esperar a que pase este aumento inicial de frecuencia para observar la disminución gradual típica de la extinción.

Por ejemplo, cuando llega una visita Alfonso hace "tonterías" y sus padres le dicen: "Estate quieto", "Es que no paras ni un momento", "Deja de hacer tonterías", etc., proporcionándole recompensas de atención que hacen que la conducta de "hacer tonterías" aumente. Bastará con suprimir la atención que los padres prestan a ese comportamiento (y por el contrario prestarle atención a conductas contrarias positivas) para que Alfonso reduzca de forma gradual el comportamiento indeseable.

4.2. Reforzamiento de conductas incompatibles

Es un método complementario de cualquier intento de eliminar una conducta problemática. Se basa en la administración de recompensas de forma continua a aquellas conductas que son incompatibles con la que se quiere suprimir y en no aplicar ningún tipo de consecuencia a la conducta que se quiere eliminar (ignorarla). El aumento de la conducta alternativa incompatible conlleva una disminución de la conducta indeseable. *Por ejemplo, y siguiendo el ejemplo anterior, hacer caso a Alfonso en el momento en que esté distraído jugando, o haya esperado a que no haya nadie hablando para tomar la palabra.*

4.3. Aislamiento o tiempo fuera

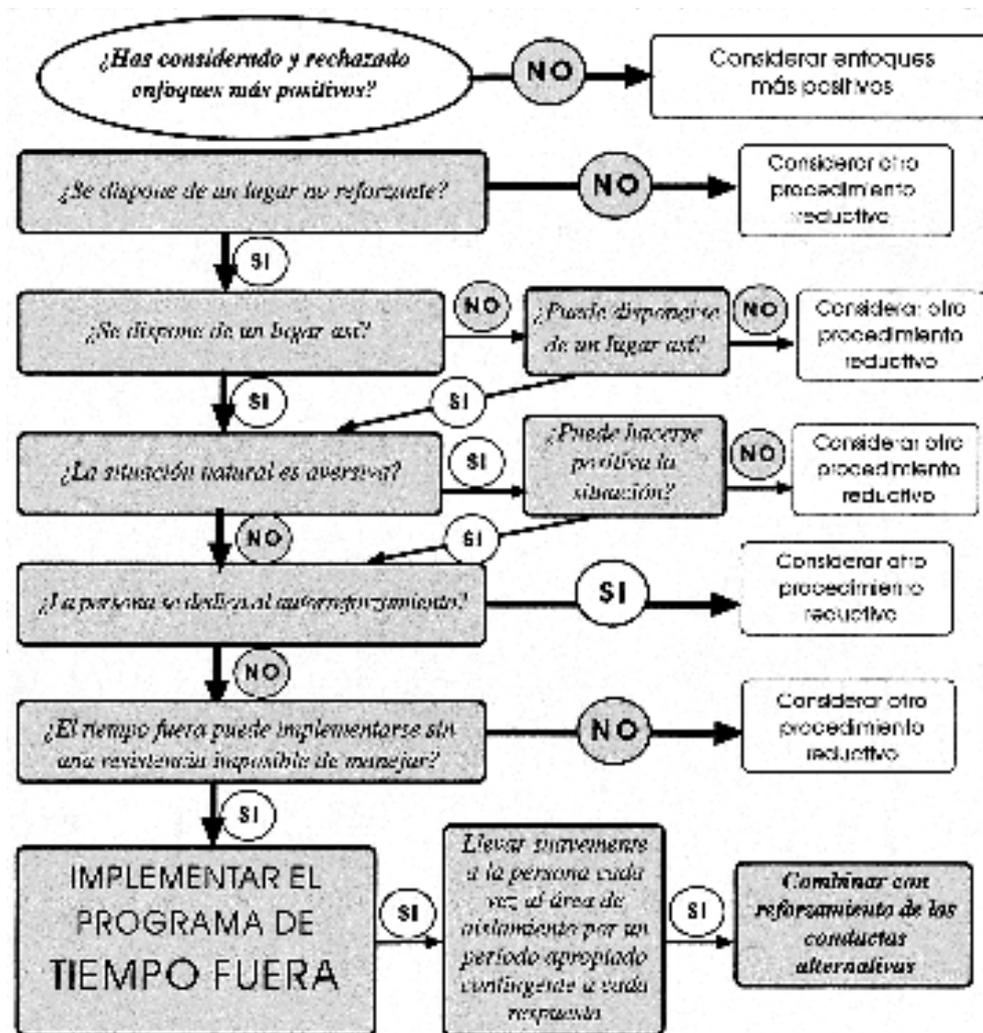


Fig. 3. La decisión para utilizar tiempo fuera.

Es un procedimiento que puede ser de gran utilidad cuando no podemos retirar el reforzador que mantiene la conducta. Lo que se hace es sacar a la persona de la situación en la que se encuentre cuando realiza la conducta que deseamos suprimir. Puede hacerse dejándole en su cuarto y llevándose de la habitación todo el material, juguetes, etc., poniendo al niño de cara a la pared, en “el rincón de los aburridos” o llevándole a un

cuarto especial. La primera vez que se aplique se dejará claro que hasta que no cese la conducta no se dejara de "aislarle".

Antes de aplicar el aislamiento conviene dar una señal o aviso para intentar que sólo la aclaración verbal tenga poder de controlar la conducta problemática que deseamos eliminar.

Por ejemplo, si el niño tira arena a sus amigos, la madre dice ¡eso no se hace! o ¡no se tira arena! y le sienta un rato a su lado. Durante ese tiempo no se le dirige la palabra al niño, ni se le echa la bronca durante y después del periodo de aislamiento. Luego se da opción a seguir jugando.

El tiempo de aislamiento será aproximadamente de un minuto por cada año de edad, siendo útil hasta los 15 años. Demasiado tiempo da opción a buscar otras actividades, y debemos asegurarnos que no obtiene recompensas. Si en una semana el procedimiento de aislamiento no da resultado será mejor cambiar de procedimiento.

4.4. Control de estímulos

Si un estímulo está siempre presente cuando se refuerza una respuesta (y ausente cuando no se refuerza) la conducta en cuestión se emite con mayor probabilidad ante dicho estímulo que en cualquier otra situación. Aunque en un principio sean neutrales, como consecuencia del hecho de estar presentes siempre que una conducta es reforzada, adquieren determinado control sobre ella. Entonces alterando los antecedentes que controlan las condiciones, podemos eliminar la conducta. La conducta problema puede ser cambiada asociando estímulos (antecedentes) con recompensas no deseadas.

Por ejemplo, si un niño charla continuamente con el compañero que tiene a su lado, el profesor generalmente cambia al niño de sitio. Cambiando el sitio, el profesor cambia el contexto estimular (en este caso la proximidad) en el que la charla (que se quiere evitar) tiene lugar.

El procedimiento de cambio de estímulos tiene, sin embargo, un corto efecto a la hora de reducir conductas no deseadas.

4.5. Costo de respuesta o castigo negativo

Consiste en quitar, como consecuencia de la conducta, algo que gusta (algún reforzador disponible). Se llama también castigo negativo porque se suprime algo que gusta, pero no hace uso de estimulación aversiva.

Por ejemplo, para reducir la conducta indeseada de mantener un coche aparcado durante mucho tiempo en una zona muy congestionada, aumenta el precio del aparcamiento por cada hora adicional.

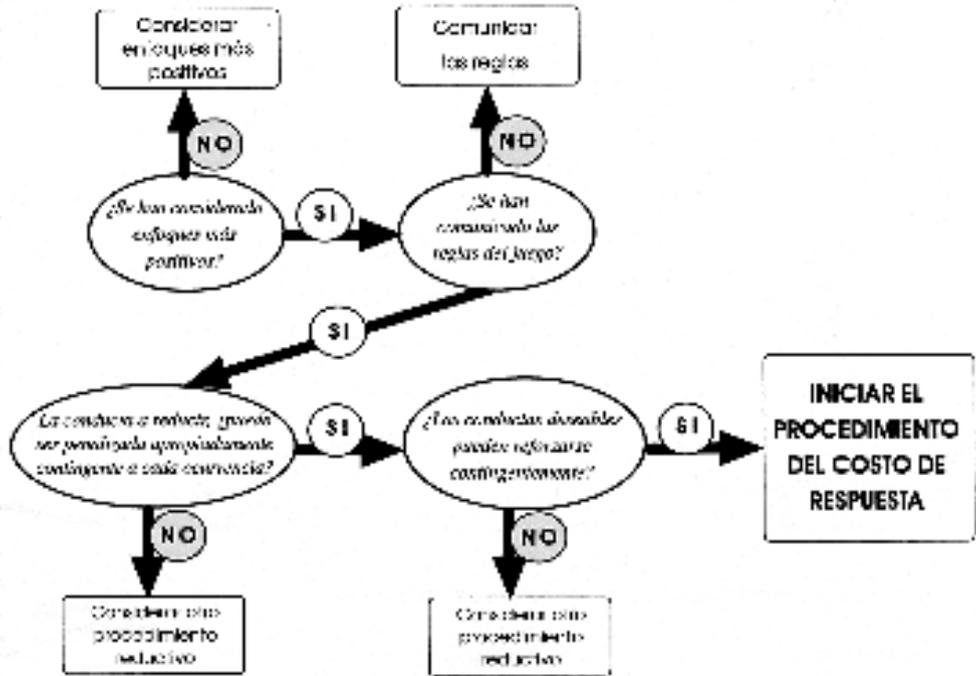


Fig. 4. La decisión para utilizar costo de respuesta.

4.6. Práctica positiva

Este método consiste en hacer que la persona practique, durante periodos de tiempo determinados, conductas físicamente incompatibles con la conducta inapropiada. No se mejora, sino que se ejecuta el comportamiento adecuado. Este procedimiento tiene efectos rápidos y de paso enseña conductas aceptables a los niños.

Por ejemplo, Pedro entra dando un portazo: "Sal y cierra despacio".

Es importante que utilicemos siempre una clave verbal previa (una advertencia del tipo "no" en tono claro y firme) que pueda servirnos posteriormente para ser usada como forma de control sin necesidad de recurrir continuamente a la práctica positiva.

4.7. Sacidad

Con este procedimiento conseguimos suprimir una conducta basándonos en la utilización del propio reforzador que la mantiene porque aumentando de forma considerable la administración de reforzamiento hacemos que el reforzador pierda su valor como tal. De hecho, el exigir la realización continuada de una actividad en principio agrada-

ble puede convertirla en aversiva. Cuando se decida utilizar este procedimiento ha de tenerse claro que la conducta problemática que se quiere eliminar la usamos como recompensa —y sólo como tal— de otras actividades. Al igual que un reforzador que se presenta con mucha frecuencia y en grandes cantidades produce saciedad, cansa y pierde su eficacia en el mantenimiento de la conducta, si consideramos la conducta problemática como una posible recompensa y la usamos sistemáticamente como tal, conseguiremos que el niño se canse de ella, es decir, deje de realizar la conducta problemática.

Por ejemplo, un niño que sólo quiere comer patatas fritas. Que sólo coma eso para desayunar, comer, merendar y cenar.

4.8. Castigo

Consiste en aplicar una consecuencia punitiva a una conducta. El castigo debe ser usado *sólo y exclusivamente* cuando otros procedimientos no hayan funcionado o cuando la propia vida del niño esté en peligro y ello pueda evitarse recurriendo al castigo. Tal es el caso de las conductas de autoagresión.

El castigo es efectivo porque reduce o elimina rápidamente la conducta indeseable. Sin embargo, existen muchas razones para evitarlo: sólo funciona cuando está presente la persona que castiga, puede provocar agresividad hacia otros (personas o cosas) y no se puede establecer una relación adecuada entre castigador y castigado puesto que este último tiende a escapar del primero, etcétera.

Para que sea efectivo han de cumplirse al menos los siguientes requisitos: ha de aplicarse inmediatamente después de la conducta problemática; debe ir precedido de una señal (un tono verbal, un gesto, etc.) que más adelante pueda impedir por sí sola la aparición de la conducta indeseada; ha de aplicarse de forma continua para la conducta que se pretende eliminar (da mejores resultados con conductas que ocurren muy a menudo); debe reducir efectivamente la conducta indeseada (si utilizamos un azote, estamos utilizando un azote, no unas caricias). Siempre deben premiarse las conductas alternativas capaces de sustituir a la conducta problemática que estamos castigando.

Cuando se decida aplicar el castigo como procedimiento de reducción o eliminación de conductas, ha de emplearse con absoluta calma y retirando otros posibles reforzadores que existiesen en el momento de aplicar el castigo.

5. OTRAS TÉCNICAS

5.1. Economía de fichas

Es un caso especial de la aplicación del refuerzo y de la extinción. En vez de utilizar los premios o reforzadores directamente, se emplean fichas que después se intercambiarán por una variedad de actividades agradables y bienes de consumo. Los privilegios utilizados como premio sólo podrán obtenerse a través de fichas y, si es necesario, las con-

ductas indeseables se eliminan empleando la técnica de la pérdida contingente de las mismas. Sus ventajas son claras: es un sistema independiente del estado momentáneo de privación, evita el problema de la saciación, no interrumpe la conducta y enseña auto-control (demora del reforzamiento). Implica cuatro pasos:

1. La definición específica y clara de los objetivos.
2. Elección de diversos incentivos o premios a los que se podrá acceder mediante la realización de conductas específicas, y fijación de "precios en fichas" para cada uno de ellos.
3. Uso y cambio "monetario" de las fichas como incentivo.

Deberemos tener en cuenta que:

- Las fichas deben administrarse una vez realizada la conducta, y con la mayor inmediatez posible.
- El tipo de fichas (puntos, estrellas...) dependerá de las características del individuo.
- La persona ha de poder elegir entre diversos premios para intercambiar.
- Debe mantenerse un equilibrio entre las fichas que se ganan y las que se gastan. Que no cueste demasiado y se dé por vencido; que no cueste tan poco que se pueda llegar a saciar.
- El precio de los premios debe estar ajustado a la frecuencia de su consumo, a las preferencias de la persona y a su coste económico. También se tendrá en cuenta la numeración que la persona conozca.
- Es conveniente fijar cuándo se van a hacer los intercambios y estipular un sistema de ahorro (todos los días puedo obtener pequeños reforzadores y ahorrar para conseguir un refuerzo mayor).

Por ejemplo, María se hace siempre la remolona para ir al colegio, no siempre hace los deberes y no ayuda en casa.

Conductas objetivo	Precio intercambio (puntos/fichas/estrellas...)
Sentarse a desayunar ya arreglada a las 8:40h.	55
Dejar las cosas del desayuno en el lavaplatos.....	15
Hacer la cama antes de ir al colegio.....	25
Salir a las 9:00 al colegio.....	45
Hacer los deberes	60
TOTAL.....	200

PUNTOS POSIBLES: diario = 300

AHORRO OBLIGATORIO: diario = 75; semanal = 250; mensual = 200

GASTO POSIBLE: diario= 225; semanal

*150 diario chicle = 10
 tele: 1 hora= 35
 2 horas= 70
 música: 1 hora= 35
 2 horas= 70*

200 semanal salir el sábado a los scout

*3 meses = 600 Elegir uno entre:
 pendientes
 anillo
 CD
 Parque de atracciones*

*6 meses=1.200 Elegir entre
 camiseta = 995
 pantalón= 1.000
 Fin de semana de excursión*

5.2. Contratos conductuales

Los contratos tienen el valor de quedar por escrito las consecuencias positivas que supone el adquirir la meta propuesta.

Deben incluir:

1. Descripción clara y detallada de la conducta en cuestión. De modo positivo (que dé la sensación de que cumpliéndolo se avanza y sin que induzca al miedo al castigo).

2. Determinación de los criterios para saber cuándo una conducta se da por conseguida (forma, frecuencia...). También hay que fijar la duración máxima del contrato. Debe incluir condiciones aceptables en las que se mantenga un equilibrio entre las exigencias y la recompensa.

3. Especificación de los reforzadores (premios) que se conseguirán a medio y largo plazo (fijados en fechas, días concretos).

4. Acuerdo sobre las consecuencias negativas en caso de que las condiciones no se cumplan.

5. Acuerdo sobre "premios especiales" cuando se consigan los mínimos exigidos por el contrato.

6. Acuerdo del método de control sobre la conducta de quien hace el registro.

7. Buscar que pase el menor tiempo posible entre la conducta acordada y las consecuencias de éste.

Ejemplo:

Yo, _____, mediante este contrato me comprometo a realizar las siguientes actividades:

Estas actividades las evaluaré a través de una hoja de autorregistro (que rellenaré todos los días a las _____ con _____), donde aparecerán los siguientes datos:

- * Actividad
- * Día de ejecución
- * Lugar de realización
- * Resultado

Por cada objetivo (actividad) marcado que realice, me gratificaré con y de la siguiente manera:

Este contrato tiene vigencia hasta indefinida, hasta que decida cambiarlo, si bien las actividades propuestas, así como las formas de gratificarme, serán revisadas semanalmente.

_____ a _____ de _____ de _____

_____ (firmas)

6. BIBLIOGRAFÍA

- IZQUIERDO, A. (1988): *Empleo de métodos y técnicas en terapia de conducta*, Promolibro.
- KOZLOFF, M.A. (1980): *El aprendizaje y la conducta en la infancia. Problemas y tratamiento*, Fontanella.
- MARTOS, J. (1984): *Los padres también educan: guía práctica*, APNA.
- RIBES, E. (1972): *Técnicas de modificación de conducta. Su aplicación al retraso en el desarrollo*, Trillas, Mejico.

TABLA DE PREMIOS

(LISTADO DE POSIBLES REFUERZOS)

1. Reforzadores materiales

- juguetes
- cromos
- tebeos, revistas
- útiles de escritura
- plastilina
- recortables
- pinturas
- globos
- pelotas
- llaveros
- pegatinas
- carteles
- caramelos sin azúcar, chicles sin azúcar
- cuadernos de pintar
- libros de lectura
- puzzles
- construcciones
- juegos recreativos
- ropa nueva
- videojuegos
- colonias
- lazos, gomas, diademas
- pequeñas joyas
- juguetes
- ...

2. Reforzadores sociales

- alabanza
- comentario positivo

- reconocimiento de la tarea
- sonrisa
- felicitar
- elogiar
- contacto físico: estrechar la mano, palmadita, etc.
- expresión satisfacción
- reconocimiento individual (profesor, otro alumno)
- reconocimiento colectivo (compañeros)
- comentarios favorables de un compañero
- constituirse como modelo de ...
- saberse elegido para determinadas tareas
- recibir atención de los compañeros

3. Reforzadores de situación

- salir unos minutos al patio o al parque
- disfrutar de tiempo libre
- pintar, colorear, etc.
- sentarse junto a ... con ...
- leer
- escuchar música
- ver un vídeo
- ir al cine
- ir al fútbol
- ir al campo
- ir al zoo, parque de atracciones, planetario...
- ir a la playa
- salir a cenar fuera
- ir a una fiesta
- invitar amigos a casa
- hacer fotos
- ir a un gimnasio
- montar en bici
- jugar con arena
- ser el encargado de ...
- repartir los folios
- recoger los cuadernos
- borrar la pizarra
- ayudar al profesor en ...
- formar un grupo de ...
- ser el responsable de ...
- hacer recados
- ser el primero en ...
- hacer algún deporte

- ser el portavoz de...
- permitírsele hablar con ...
- tiempos de descanso
- juegos didácticos
- juegos recreativos
- reducción de la cantidad de la tarea
- ampliación de la tarea (agradable)
- salir a la pizarra
- compartir algo con un compañero
- cantar
- recitar
- bailar
- representar
- demostrar habilidades
- contar chistes
- dirigir actividades de grupo
- contar una película
- contar acontecimientos
- ...

A partir de

VALLÉS ARÁNDIGA, A. (1990): *Modificación de conducta problemática del alumno. Técnicas y Programas*. Marfil, Alcoy.

EJEMPLOS DE APOYO VISUAL PARA EL APRENDIZAJE

La Enseñanza de la Hora y los Minutos:



La **HORA:**

La aguja **CORTA** marca las horas

Este reloj marca las 2 horas:

2:--

Una **HORA** son 60 **MINUTOS:**



Los **MINUTOS:**

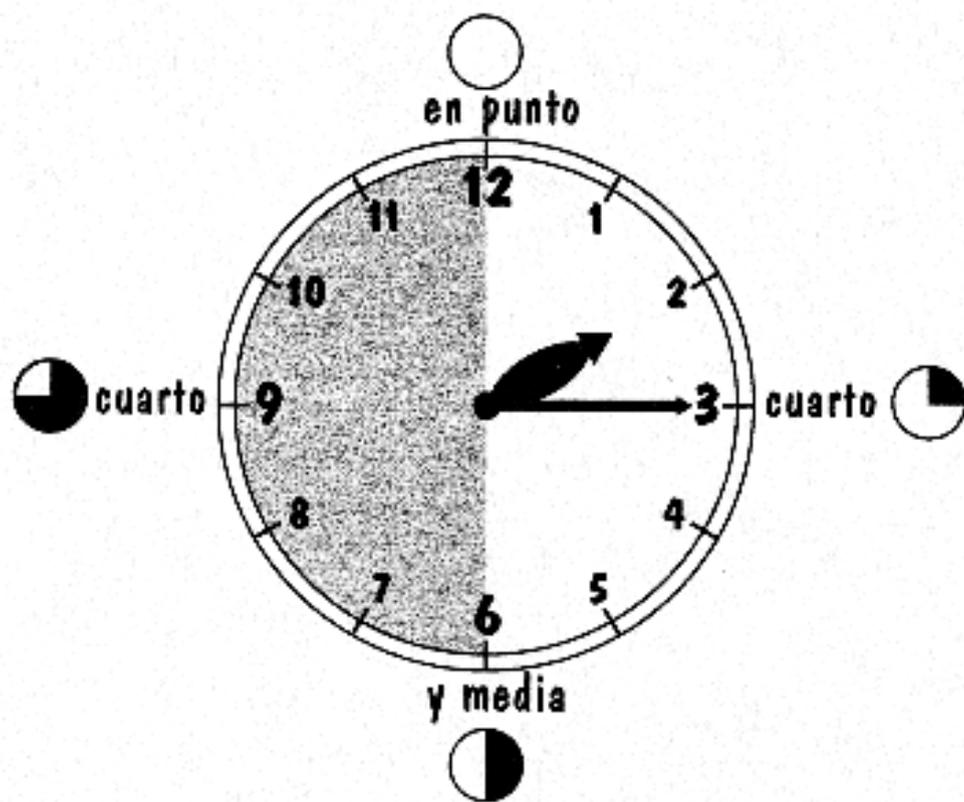
La aguja **LARGA** marca los minutos

Este reloj marca 10 minutos:

--:10

La Lectura de la Hora:

(-) MENOS (+) Y

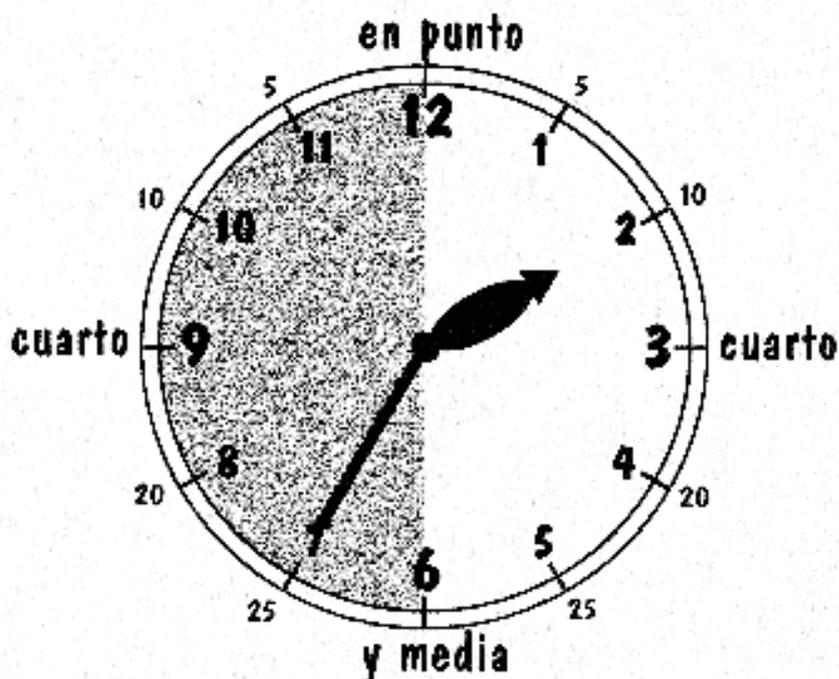


Este reloj marca:
2 horas y 15 minutos ó
2 HORAS Y CUARTO

2:15

La Lectura de la Hora:

(-) MENOS (+) Y



Este reloj marca:
2 horas y 35 minutos ó
2 HORAS MENOS 25 MINUTOS

2:35

CALENDARIO

INVIERNO

PRIMAVERA

VERANO

OTOÑO

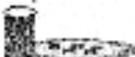
Enero Febrero Marzo Abril Mayo Junio Julio Agosto Septiembre Octubre Noviembre Diciembre



Julio (VERANO)

D	L	M	M	J	V	S
		X	X	X	4	5
6	7	8 Cumpleaños	9	10	11	12
13	14	15	16	17	18	19 Exámenes
20	21	22	23	24	25	26
27	28 Abolición	29	30			

HORARIO

	Lunes	Martes	Miércoles	Jueves	Viernes
9:45	Conocimiento del Medio	Religioso	Arte	Lengua	Lengua
10:30	Planes de Trabajo	Drama	Lengua	Educación Física	Educación Física
11:30	R e c r e o 				
12:00	Lengua	Plástica	logía	Matemáticas	Matemáticas
1:00	C o m i d a 				
2:30	Lengua	Matemáticas	Plástica	Conocimiento del Medio	Conocimiento del Medio
3:30	Proyecto de Inteligencia	Música	Biblioteca	Lengua	logía
4:45	A u t o b ú s 				
5:30	M e r i e n d a 				
6:00	D e b e r e s				
7:00	(Jugar / tele) 				
8:30	C e n a 				
9:30	D o r m i r 				

ATENCIÓN TEMPRANA

ÁNGELES GÓMEZ(*)
CARMEN TABERNER(**)

(*) Psicóloga. Unidad de Atención Temprana. Fuente de San Luis (Valencia)
(**) Médico. Ambulatorio de Estimulación Temprana de L'Horta Nord (Alboraya)

1. ¿QUÉ ES LA ATENCIÓN TEMPRANA?

Es el conjunto de actuaciones terapéutico-educativas dirigidas a favorecer, *sin forzar*, las primeras adquisiciones del niño, a ofrecerle la posibilidad de explorar, observar, memorizar, fortalecer su musculatura, de ir conociendo y adaptándose a su entorno, de ir creando unas relaciones afectivas que contribuyan al desarrollo de su personalidad.

Para que esto pueda realizarse, es importante que el ambiente que le rodea le permita experimentar con su cuerpo y los objetos, que le ofrezca unos modelos de conducta que el niño pueda imitar y que, además, le proporcione un ambiente afectivo en el que el niño desee conocer, desee evolucionar.

2. ¿A QUIÉN VA DIRIGIDA?

A niños que, por diversas circunstancias tanto constitucionales como de su entorno, presentan o se encuentran en situación de riesgo de presentar alteraciones en su desarrollo.

3. ¿POR QUÉ ES IMPORTANTE ATENDER AL NIÑO TEMPRANAMENTE?

Porque en este periodo el sistema nervioso no ha madurado totalmente y los estímulos que el niño recibe van a hacer que el desarrollo se produzca de la mejor manera.

Porque en estas edades el niño es un ser activo y curioso. El aprovechar esta actividad y curiosidad nos va a permitir que maneje las cosas de una manera más eficaz.

Porque en estas primeras etapas aparecen las primeras relaciones afectivas que son las que van a dar sentido a las cosas y van a permitir que el niño desee sobre todo conocer.

Ya que desde la atención temprana se incide en el desarrollo del niño consideramos necesario abordar diferentes aspectos del mismo:

Es el proceso activo y continuo que comporta la adquisición de un conjunto de funciones que permite al niño conocer su entorno, manejarse y ser capaz de adaptarse y desenvolverse adecuadamente en el medio en que vive. Le permite pasar de un estado de total dependencia que es el que tiene cuando nace a ser capaz de tener una cierta autonomía, manejarse y valerse por sí mismo de una manera eficaz.

Aunque el niño evoluciona globalmente, para comprender su desarrollo podemos distinguir a nivel teórico varias áreas, las cuales se hallan íntimamente relacionadas entre sí, dependiendo la evolución en cada una de ellas de la evolución de las otras.

ÁREAS DEL DESARROLLO

MOTORA

Adquiero el control voluntario de mi cuerpo y el conocimiento de las cosas a través del mismo.

PERCEPTIVO-COGNITIVA

Configuro, poco a poco, mi capacidad intelectual a través de mis sentidos y el manejo eficaz de las cosas.

LENGUAJE SOCIAL

Me comunico con los demás, desde el lloro y balbuceos del principio, hasta la emisión de un lenguaje oral estructurado.

SOCIAL

Adquiero un grado suficiente de autonomía y conductas adecuadas de relación con los demás.

AFECTIVA

Establezco vínculos de relación con las personas de mi entorno, lo que me va permitiendo crear y expresar mis afectos.

¿Qué factores intervienen en el desarrollo?

- Proceso de maduración del sistema nervioso.
- Experiencias del niño, referido a las relaciones que establece con las personas y objetos de su entorno.

Ambos factores se encuentran interrelacionados influyéndose mutuamente, de tal manera que el niño con unas competencias adecuadas puede ver afectado su desarrollo.

llo si no encuentra un medio adecuado para su expresión, del mismo modo que niños con dotaciones constitucionales, en principio menos óptimas, pueden ver favorecido su desarrollo cuando se encuentran en un medio estimulante para la manifestación de sus capacidades.

¿ Cuáles son sus características principales?

El desarrollo es *progresivo*, las conductas se suceden unas a otras sin variar el orden.

Para llegar a una determinada etapa tiene que haber pasado por otras anteriores, por ejemplo para poder *andar* primero tiene que haber sido capaz de sentarse y previamente ha debido conseguir el control de su cabeza.

Para empezar a *hablar* es necesario que haya pasado por otras etapas como la de vocalización y balbuceo, lo que le permite ejercitar los órganos bucofonatorios que van a intervenir en la emisión de palabras. Es necesario también que previamente ejercite su capacidad de comprensión para lo que es básico que sus órganos perceptivos, sobre todo la audición, se encuentren en buen estado y le permitan percibir los sonidos y el lenguaje de los adultos y que además, a través de las relaciones afectivas se haya suscitado en el niño el deseo de comunicarse.

El desarrollo depende en parte del proceso de maduración del sistema nervioso, siendo ésta la que va a determinar el *ritmo del desarrollo*. Teniendo en cuenta que *cada niño tiene su propio ritmo*, de nada serviría estimular a un niño a realizar una determinada conducta si su sistema nervioso no estuviera preparado para realizarla. Por ejemplo, si intentásemos que un niño gatease a los cuatro meses si su desarrollo físico y neurológico no le permite hacerlo todavía.

El desarrollo sigue un proceso *fluctuante*, a lo largo del desarrollo podemos observar etapas en las que se dan menos cambios, pero estos periodos son importantes y muy necesarios. En ellos, el niño asimila los conocimientos que va aprendiendo y los acomoda a los ya adquiridos, dando así paso a una nueva etapa. Es típico en el periodo anterior a caminar o en el periodo previo al habla. Las etapas en las que parece que no se producen grandes avances, el niño está haciendo adquisiciones que le van a permitir dar ese importante paso.

¿Cómo evoluciona el desarrollo?

El niño parte en principio de lo que sabe hacer, de acciones que puede realizar, así por ejemplo, por medio del reflejo de succión el niño sabe chupar y esto le va a permitir en este periodo conocer las cosas. Empieza chupando sus manos, luego los objetos que se le presentan y, posteriormente según se lo permita su desarrollo motor va a chupar otras partes de su cuerpo. A través de esta acción recibe información de aquello que está en contacto con él y le va a ir permitiendo integrarlas y pasar a otra etapa.

Posteriormente, pasará no sólo a chupar los objetos sino a golpearlos entre sí, pasarlos de una mano a otra, meter unos dentro de otros, etc. Son acciones que le van a per-

mitir obtener información sobre las cosas. Llegará un momento en que además las conocerá a través de la palabra, de lo que los adultos digan de las cualidades de las cosas. Para llegar a esta etapa, llamada “*de representación*”, es imprescindible que el niño haya experimentado con su cuerpo, que lo haya vivenciado, que haya tenido la posibilidad de moverse y de explorar con todos sus sentidos: el niño tiene que haber chupado, olido, sentido y, además con su cuerpo recorrer las distancias y poder entender esos conceptos cuando los escucha.

El acceso a esta etapa “*de representación*” le va a permitir conocer a través de otras vías como es la de la palabra, nombrando, escuchando las cualidades de las cosas va a saber cómo son éstas, va a poder representar acciones en el juego, va a poder conocer a través del dibujo, por ello, es de gran importancia que acceda a esta etapa en las mejores condiciones posibles, siendo básico que antes haya pasado por la etapa anterior “*sensoriomotriz*” y haya tenido la posibilidad de experimentar.

¿Quién imparte la Atención Temprana?

La Atención Temprana es una tarea que conlleva la actuación de un *equipo multidisciplinar*, constituido o coordinado con los siguientes profesionales, en estrecha colaboración con la familia del niño: médico, psicólogo, pedagogo, fisioterapeuta, logopeda, terapeuta, asistente social.

¿Cómo se realiza la Atención Temprana?

La Atención Temprana consiste en la puesta en marcha de un programa *global e individualizado* de atención al niño y a su entorno, constituido por dos procesos:

PROCESO DIAGNÓSTICO:

El diagnóstico en Atención Temprana es siempre evolutivo, ya que todas las funciones aún no han sido puestas en marcha. Se trata de impresiones diagnósticas que deben ser confirmadas a lo largo de la evolución.

Dicho proceso diagnóstico se lleva a cabo a través de las siguientes fases:

A. *Recogida de datos*: referentes al motivo de consulta, historia del desarrollo del niño, antecedentes familiares, personales y del entorno.

B. *Examen del desarrollo* a través de diferentes escalas.

C. *Observación de la conducta del niño* en actividad libre y *respuesta familiar*.

Nos permite analizar si la conducta del niño es compatible con su nivel evolutivo y al mismo tiempo valorar la capacidad del niño como persona: si es capaz de consolarse sólo, de saber buscar un juguete, de saber relacionarse, de poder reclamar sus necesidades.

PROCESO TERAPÉUTICO:

Partiendo de la valoración anterior, se lleva a cabo un *programa global e individualizado* de atención ambulatoria, en dos direcciones:

A. *Dirigido al niño*: tratamiento en sesiones individuales mediante un programa que se elabora a partir del nivel de desarrollo en que se encuentra el niño, siendo el mismo revisado y modificado a lo largo del tratamiento.

B. *Atención al entorno*:

Comunitario: coordinación con profesionales y servicios a los que también acude el niño (hospital, pediatra, escuela...).

Familiar: adquiere gran importancia en Atención Temprana por ser la familia el punto básico de estructuración de la personalidad del niño, contemplando los siguientes aspectos:

– Estimular y facilitar la *vinculación padres/niño*, motor fundamental en la evolución del niño.

– Ayudar a los padres a *observar las características del niño*, sus capacidades, sus puntos fuertes y débiles, cómo conseguir sus respuestas.

– Propiciar la *iniciativa de los padres* en la estimulación de su hijo a través de las actividades cotidianas: alimentación, aseo, juegos, paseos.

– Ayudar a los padres a comprender la importancia de que *el niño sea feliz y su desarrollo lo más armónico posible*, más que el que sea más o menos capaz de realizar ciertas conductas.

– Contribuir a que el niño se sienta querido, entendido, valorado, *respetado en su individualidad*, evitando conductas tanto de hiper como de hipoprotección.

– Orientar a los padres respecto a la necesidad que el niño tiene de unos *límites*, que deben ser dados mediante *pautas y criterios educativos* concretos, unánimes y, al mismo tiempo flexibles y, a través de un *ambiente estable* a nivel personal, físico y de rutinas diarias.

– Ayudar a los padres a que no disminuyan su *cuidado personal y de pareja* por la sobrecarga emocional que conlleva las dificultades del niño.

– Propiciar la seguridad de los padres en sí mismos para que encuentren la manera de adecuar los aprendizajes del niño a sus actividades cotidianas para que reviertan en su *independencia personal*.

¿Qué aspectos del desarrollo convendría atender en las primeras etapas en un niño con Síndrome de Prader-Willi?

A nivel motriz:

Ejercicios que favorezcan la actividad motriz, contribuyendo así a mejorar el tono muscular general. En principio mediante masajes y movilizaciones y posteriormente mediante el ejercicio activo.

Favorecer las reacciones equilibratorias y de apoyo.

Control y coordinación de movimientos tanto globales como finos.

A nivel perceptivo-cognitivo:

Ejercitación de las funciones sensoriales: audición, visión, tacto, olor, gusto.

Coordinación entre las diferentes funciones sensoriales y motrices (conductas de orientación y búsqueda).

Favorecer la atención a través de actividades que le inciten a fijarse: acostumbrar al niño a mirar a la cara del adulto llamando su atención al hablarle, mostrarle objetos de colores vivos y brillantes, contrastes, movimientos o gestos, etc.

Ejercitación de la memoria, en principio a través de la búsqueda de personas y objetos, mediante canciones que impliquen la repetición de gestos y movimientos y, más adelante, mediante juegos de reglas.

Posibilitar el desencadenamiento de acciones de "causa-efecto": despertar su interés por los objetos y acciones que éstos desencadenan y, el efecto de las diferentes acciones sobre los objetos.

A nivel de lenguaje:

Ejercitación de órganos bucofonatorios: estimular los reflejos de succión y búsqueda, mediante tetinas adecuadas, chupete, masajes, etc.

Favorecer la masticación, deglución, soplo, inspiración-espирación, etc.

Realización de praxias bucofaciales (sacar la lengua, moverla, chasquearla, petorretas, etc).

Orientación y discriminación de sonidos.

Creación de un ambiente lingüístico favorable: aprovechar cualquier rutina doméstica para hablarle y entablar relación con él (baño, cambios, comida...), reforzar las primeras vocalizaciones, nombrarle las diferentes partes del cuerpo, prendas de ropa, etc., acostumbrarle a que se gire cuando se le llama por su nombre. Imitación de gestos, vocalizaciones, sonidos, palabras, etc.

Posibilitar la comprensión mediante mensajes que se irán aumentando en complejidad de forma paulatina.

Favorecer las actividades de asociación y juego simbólico, teniendo a su alcance objetos que le posibiliten juegos de imitación de actividades de la vida cotidiana (muñecas, comiditas, teléfono, etc.).

A nivel social:

Posibilitar en el niño la consecución de un grado de autonomía personal, a través de la adquisición de hábitos (orden, aseo, alimentación, etc.), respetando sus iniciativas y propiciando situaciones que le ayuden a conseguirlas.

Favorecer la relación con los demás mediante la adaptación a nuevas situaciones y respeto de normas sociales (compartir, colaborar...).

A nivel afectivo:

Favorecer las conductas de apego.

Posibilitar la autoexploración y expresión de sentimientos y afectos, contribuyendo al conocimiento de sí mismo y de los demás.

BIBLIOGRAFIA

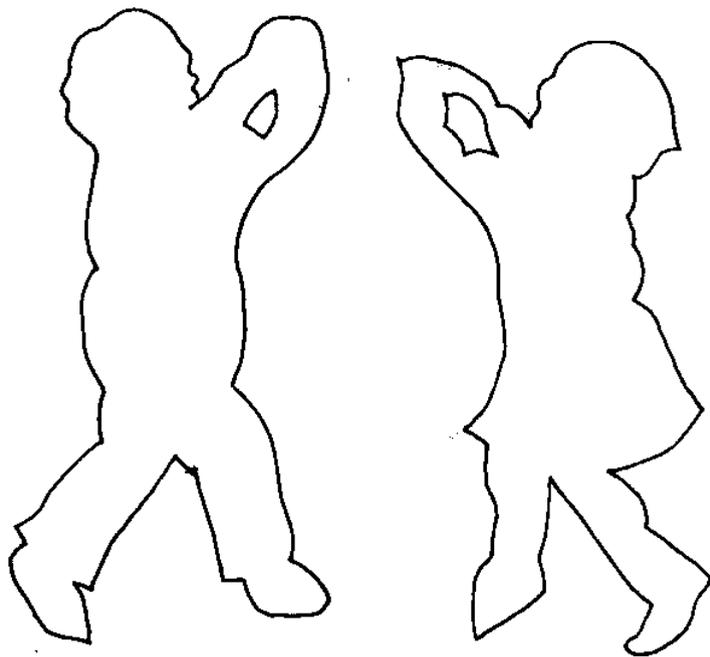
- AGULLO, C. y BASTERRECHEA, P.: *Juegos para todos*. Ministerio de Asuntos Sociales.
- DAWS, D.: *Su hijo de un año*, Edit. Paidós Educador. Barcelona 1987.
- GARCÍA-TORNEL FLORENSA: "Pediatria del desarrollo: nuevas estrategias para el diagnóstico precoz de sus trastornos", *Acta Pediátrica Española*, vol. 55, núm. 1 y 2 1997.
- GASSIER, J.: *Manual del desarrollo psicomotor del niño*. Ed. Masson.
- GESEL, A.: *El niño de 1 a 4 años*. Ed. Paidós.
- KREISLER, L.: *Guía de la joven madre: los dos primeros años de la vida del niño*. Edit. Pablo del Río. Madrid 1980.
- LEVI, J.: *Gimnasia para tu bebé*, ed. Daimon.
- SECADAS, F. y MUSITO, G.: *Psicología evolutiva*, Ed. Ceac.
- TALLIS, J. ECHEVARRIA, GARBARZ, FIONDELLA: *Estimulación temprana e intervención oportuna*, Ed. MIÑO y DAVILA.
- VIDAL LUCENA, M. y DÍAZ CURIEL, J.: *Atención temprana: guía práctica para la estimulación del niño de 0 a 3 años*, Ed. Cepe.
- WINNICOTT: *Los bebés y sus madres*, Ed. Paidós.
- *Realidad y juego*. Ed. Gedisa.

A VECES ME

ENFADO

A VECES ME

ALEGRO



Título original:

Sometimes I'M Mad. Sometimes I'M Glad ...

On Being a PW Family.

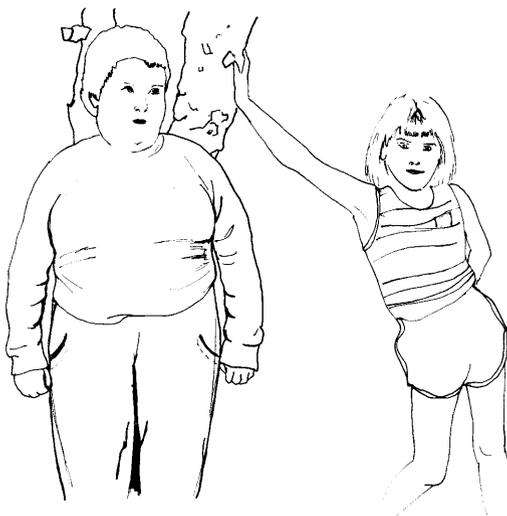
Traductora: Marta Albert García

Adaptación de foto a dibujo: Luis Fernández

Agradecemos a la familia HEINEMANN y a la PWSA (USA) el permiso para traducir este libro.

A veces me enfado

a veces me alegro



... de pertenecer a una

familia Prader-Willi

por: Janelee

Este libro está dedicado a:

Brian Evett (10 años), hermano de Sheila (15 años)

Shawn (11 años)

hermanos de Melanie (7 años)

Aaron Clubb (6 años)

Sarah Heinemann (7 años), hermana de Matt (8 años)

(Ilustraciones de Sarah)

Quiero agradecerles el haberme ayudado a escribir este libro, al compartir conmigo lo que es tener una hermana o hermano con Prader-Willi. Quizá el que en su casa haya un “niño especial” es lo que les hace a ellos mismos tan especiales. Me encontré con que eran jóvenes amables, cariñosos y sensibles.

La “mamá” de Sarah



¡Hola! Me llamo Sara
y tengo 7 años. Vivo con mi
papá y mi mamá, con mi
hermano Matt de 8 años y
nuestros perros Amy y Lambi
en San Luis, Missouri.



Lambi es mi perra y se parece a mi y hace lo mismo que yo.

Es flacucha y está siempre contenta, y siempre está saltando por la casa.

Amy es la perra de Matt.

Se parece a él y hace siempre lo mismo que él. Es baja y gordita, camina despacio y tiene una sonrisa muy dulce. Lo que más le gusta es comer.

A Matt también le encanta comer, porque tiene el síndrome de Prader-Willi. Esto quiere decir que nació con un problema especial y por eso su estómago tiene siempre mucha hambre. El siempre está pensando en la comida y quiere comer a todas horas. Además, engorda un montón. Es como si yo pudiese comer y comer y seguir siempre flaca, y en cambio el pobre Matt, que come tan poquito, engorda.

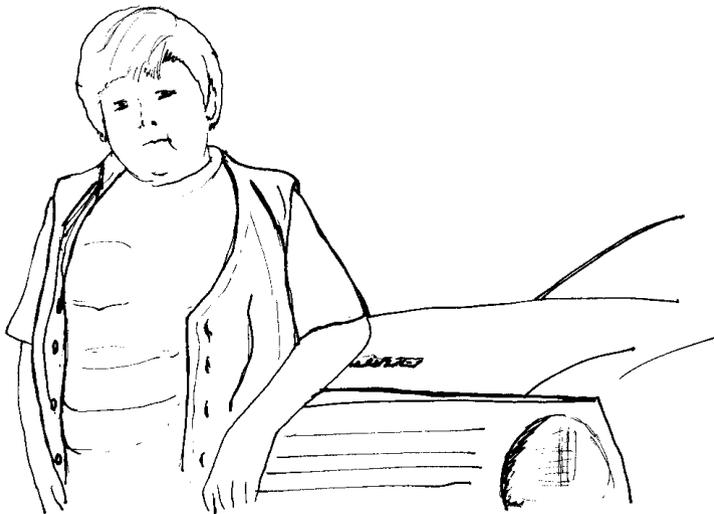
Me da pena Matt porque tiene que estar a régimen todo el tiempo y para alguien a quien le gusta tanto comer esto es difícilísimo. Matt no quiere estar gordo y quería dejar de comer tanto, pero no puede evitar el coger comida a escondidas algunas veces. El dice: "Intento mantenerme lejos de la nevera, pero se me escapa la mano".

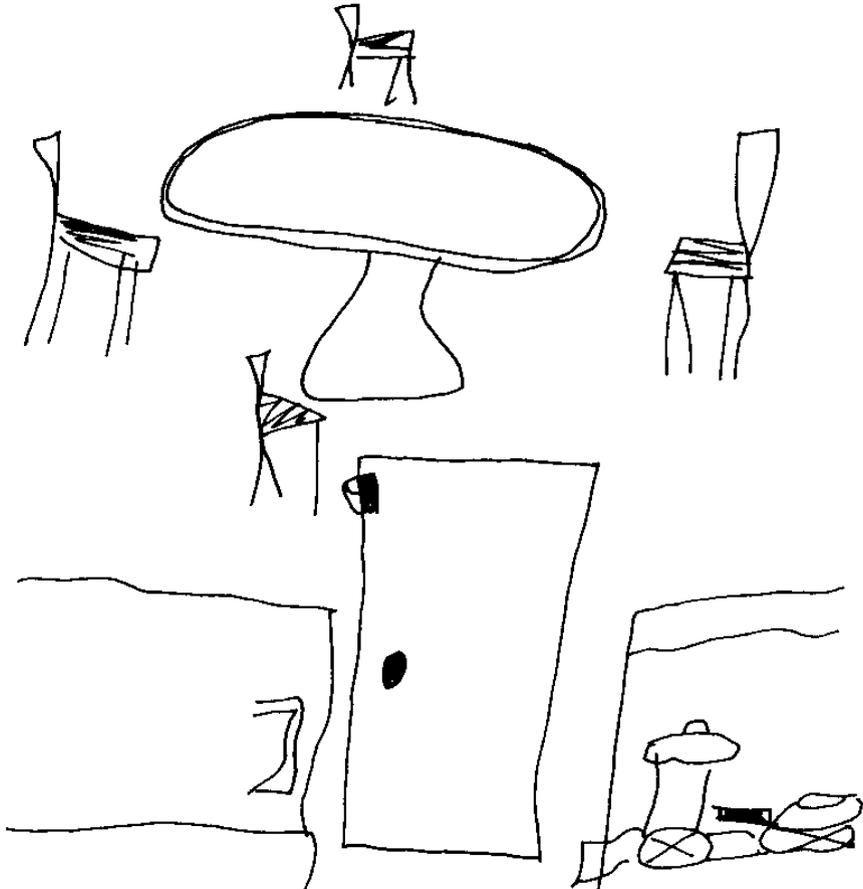
Para ayudar a Matt, mi papá y mi mamá tienen



que tener mucho cuidado
con lo que come. Tienen
que decirle "No" muchas
veces cuando quiere comida
que no debería tomar, y
tienen que vigilarle todo el
tiempo para que no coma

a escondidas. Este año hemos puesto cerraduras en la nevera y en la despensa para que Matt no pueda abrirlos. Matt no se enfadó porque sabe que no debería comer tanto y así ha podido adelgazar un poco.





Nuestra cocina
con cerrojos
en la nevera
y la despensa y
sin comida
encima de la mesa.

Lo siento mucho por Matt, pero a veces también lo siento por mí. El problema de Matt con la comida también me causa problemas a mí. No puedo merendar como mis amigas para que Matt no se sienta mal ni se enfade. Cuando quiero repetir en la cena, como Matt no puede tomar más, se disgusta y dice:

“¡Esto no es justo!”

Mamá y papá intentan arreglarlo dándome alguna chuchería cuando Matt no está. Por las noches, suelo comer algo más cuando Matt ya está dormido.

Casi siempre intento tener cuidado para que Matt no lo pase mal al ver que yo puedo comer; pero a veces me fastidia porque quiero merendar cuando tengo hambre, igual que los demás niños. No me gusta tener que comer a escondidas, pero si Matt se

entera de que he tomado algo
¡ cómo
se
enfada!

y cuando Matt se enfada
¡ como tenga una rabieta ...!
Mamá y papá me han dicho
que este es otro de los problemas
especiales de Prader-Willi.
Sólo sé que paso mucha
vergüenza cuando mis
amigos están en casa,
porque grita mucho y sin
parar. Lo que hacen mamá
y papá es simplemente

mandarle a su cuarto y yo intento ignorarle. Pero es muy difícil sentirse bien cuando Matt está brebreando.

Yo solía fingir que no me importaba que Matt tuviese una de sus rabietas. Me daba miedo decirle a mis padres que estaba preocupada por Matt porque tenía miedo de que pensarán que era una tontería, o de que se enfadaran conmigo.

Matt teniendo una rabieta



Me he dado cuenta de que mis padres lo entienden porque ellos también se preocupan. Ahora, mamá, papá y yo hablamos sobre lo mal que se pasa, y esto me ayuda a sentirme mejor.

Mamá dice que algunas de nuestras peleas son las peleas normales entre hermanos: Como por ejemplo cuando discutimos sobre qué programa de televisión queremos ver y Matt

se pone realmente cabezota.
Después, cuando se me
pasa el enfado, me doy
cuenta de que quizá el
programa que él quería
ver no había estado
tan mal.

A veces yo también
soy cabezota y no me
porto bien con Matt.

Mamá y papá reconocen
que ellos tampoco se
portan bien siempre.

A veces esperan que
yo deje que Matt se



salga con la suya para que así no tenga una rabieta.

Y cuando están disgustados con Matt parece que se enfadan conmigo.

Ahora las cosas son más fáciles en casa, pero cuando

estamos fuera todavía hay veces en los que Matt me hace sentir vergüenza. Por ejemplo, cuando estamos en un restaurante y Matt se enfada porque no le dejan tomar algo que quiere. La gente de alrededor, que no sabe por qué Matt está gordo ni por qué se enfada, se nos queda mirando molesta. Yo también me enfado porque me ha fastidiado la comida. En estos momentos me gustaría que no fuese mi hermano. Mamá y papá dicen que no pasa nada por desear eso a veces.



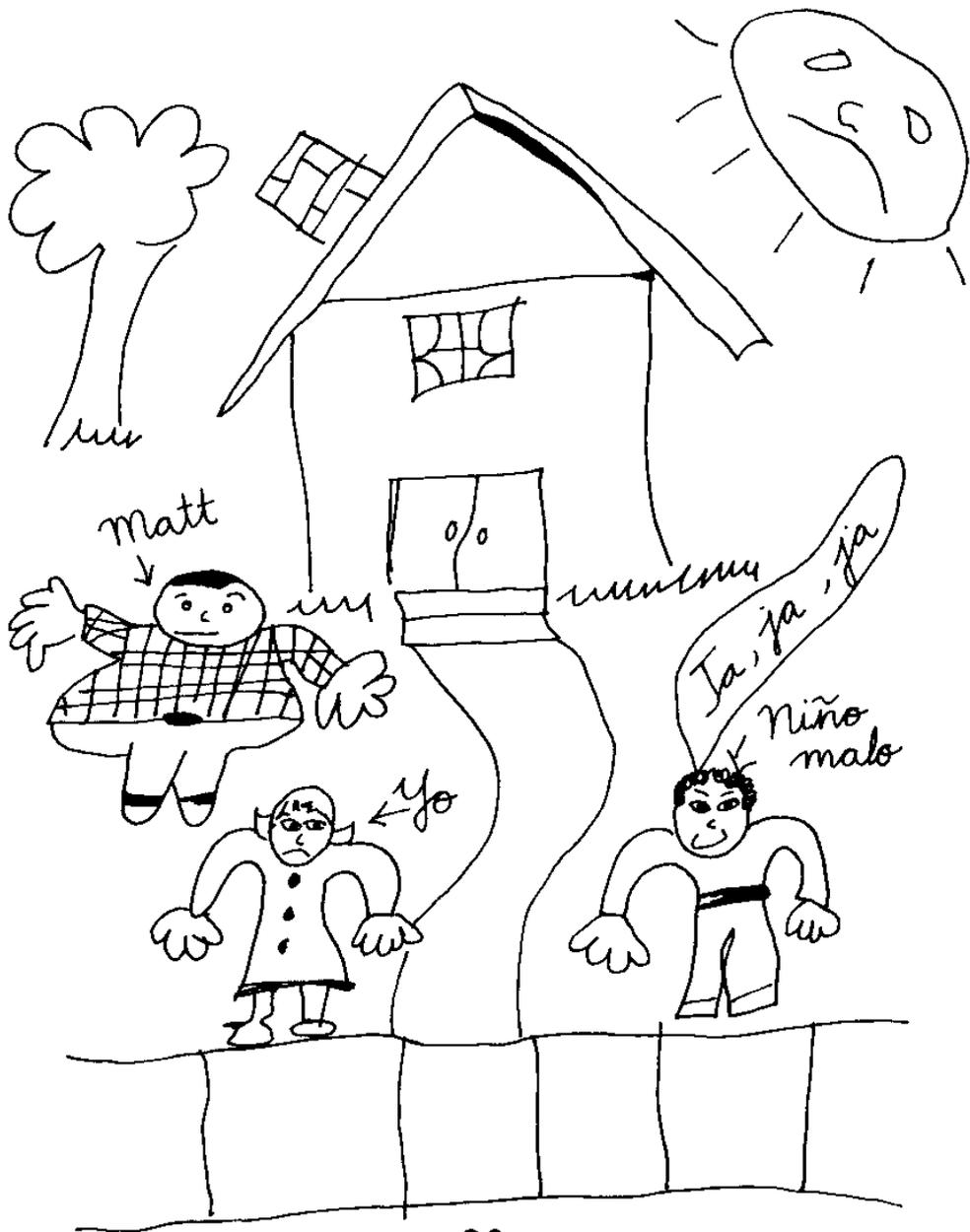
¿Sabes? una vez estaba tan enfadada con Matt que deseé que se muriera y se lo dije. Pero luego me sentí culpable por habérselo dicho porque realmente no es verdad. Y luego, cuando Matt se puso malo, yo estaba preocupada y tenía miedo de que le pasase algo

Me acordé de cuánto le quería
y de todas las cosas buenas
que él había hecho por mí.
Y decidí que cuando se curase
le iba a ayudar con su
régimen.

El caso es que Matt casi
siempre es dulce y amable.
Normalmente es muy bueno
conmigo y nos lo pasamos
muy bien juntos. Es muy
bueno con los demás y
trabaja mucho en su
colegio especial.

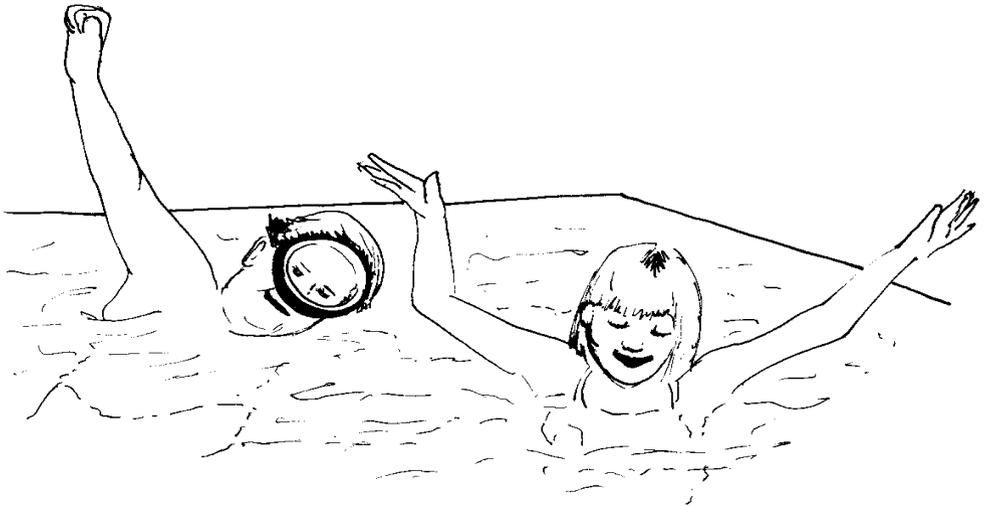
aunque Matt intenta hacerse amigo de otros niños, a veces éstos se ríen de él y de mí. Una vez unos niños me gritaron: "¡Ja ja! ¡tienes un hermano subnormal!" ¡Como me enfadé con ellos! pero no dije nada y me fui.

La próxima vez voy a decirles: "¿Y qué?". ¡El es mucho mejor persona que vosotros! El no puede evitar ser así ¿qué excusa tenéis vosotros?" (al menos espero que no me dé miedo decirlo).



Aunque tener un hermano con Prader-Willi supone muchos problemas, también hay un montón de momentos felices. En nuestra familia hacemos un montón de cosas divertidas juntos como ir a nadar, o de excursión, o de picnic. Matt y yo también nos divertimos jugando a la guerra de las galaxias, a las casitas y a otros juegos. Hay momentos especiales en los que me alegro mucho por Matt, como cuando adelgazó dos kilos, o entró en los scout,

o cuando tuvo buenas notas.
¡Y Matt puede hacer un puzzle
más deprisa que nadie! Sé
que le cuesta mucho más
que a los demás niños, y
por eso me siento muy
orgullosa de él.





Solía pensar que yo era la única en el mundo que tenía estos problemas y que se sentía así. Pero he conocido a otros niños Prader-Willi y a sus hermanos y hermanas. ¿Sabes qué? He descubierto que ¡se sienten exactamente igual que yo! Me ayuda hablar con ellos y a nuestros padres también les ayuda hablar entre ellos. También a Matt le ayuda hablar con otros niños Prader-Willi que tienen los mismos problemas con la comida.

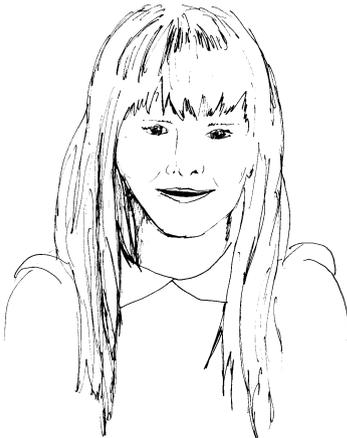
Papá habló con los hijos de los vecinos y con los primos sobre los problemas de Matt para que los entendiesen. Mamá y yo vamos a hablar en mi clase.

Cuando veo cómo Matt mira a alguien que está comiendo tarta o helado sé cuánto desearía tomar un poco y lo paso fatal por él. Me gustaría tener una varita mágica y curarle. Pero mamá y papá dicen que hay cosas que no podemos cambiar. De todas formas, ayuda

un montón el poder compartir
nuestros sentimientos. Además, hay
una cosa que yo no cambiaría
por nada: ¡El que Matt sea
mi hermano!

Mi mamá y mi papá están
buscando formas de hacer las
cosas más fáciles para todos.
(Dicen que a menudo también
es difícil ser padre de un
Prader-Willi - y yo sé lo
difícil que es para Matt ser
una persona con Prader-Willi).
Lo que más me ayuda es
contarles cuándo me siento triste,

enfadada, asustada o avergonzada.
A veces algo dentro de mi
cabeza me dice que no es mi
culpa que Matt sea Prader-Willi,
pero aún así me siento mal.
Papá y mamá dicen que no
pasa nada por tener esos
sentimientos y que



¡ Está muy
bien ser
así !



Esta es una foto de Matt, Sarah y su sobrino.

Matt es el mismo que aparece en las otras fotos de este libro. ¿No es increíble lo que hace el estar más delgado?

Damos las gracias a la familia Heinemann por compartir este libro con nosotros para que así nosotros podamos compartirlo contigo.

DIRECCIONES DE INTERÉS

ASOCIACIONES EN ESPAÑA PARA EL SÍNDROME DE PRADER-WILLI

Asociación Española
Cristóbal Bordiú, nº 35, oficina 212
28028 Madrid
Tel.: 91 533 68 29
Fax: 91 554 75 69
E-mail: aespw@irininfo.es

Delegación de Andalucía

Ctra. de Jabalcruz, 61.
23002 Jaén
Tel.: 953.23.22.66

Delegación de Asturias

Beato Melchor G^o Samp Pedro, 71
33008 Oviedo (Asturias)
Tel. y Fax: 98 521 84 68

Asociación Catalana

Hotel De'entitats
Pg. Dels Cireres, 56-58
08906 Barcelona
Tel.: 93 338 79 15
Fax: 93 338 84 08
Horario: Lunes a viernes de 15:00 a
22:00
Atención: Miércoles de 15:00 a 18:00

Asociación Madrileña

Cristóbal Bordiú, nº 35, oficina 212.
28028 Madrid
Tel.: 91 533 68 29
Fax: 91 554 75 69
E-mail: aespw@irininfo.es

Asociación Valenciana
Valle de Laguar, 12-50
46009 Valencia
Tel.: 96 347 16 01

HOSPITALES CON PRUEBAS GENÉTICAS COMPLETAS

Fundación Jiménez Díaz
Avda. Reyes Católicos, 2
28040 MADRID
Tel.: 91 544 16 00

Hospital Univ. Virgen de la Reixaca

Ctra. Madrid-Cartagena s/n
30120 El Palmar MURCIA
Tel.: 968 969 500

Hospital de la Macarena

Avda. Dr. Fedriani, s/n
41009 SEVILLA
Tel.: 95 455 17 96

Hospital de la Fe

Avda. de Campanar, 21
46009 VALENCIA
Tel.: 96 386 27 00

ORGANISMOS CENTRALES Y ENTIDADES DEPENDIENTES DE LA ADMINISTRACIÓN DEL ESTADO

Ministerio de Educación y Cultura
Alcalá 34-36
28012 MADRID
Tel.: 91 522 11 00 - 90 10

Dirección General de Centros Educativos
Los Madrazo 15-17
28014 MADRID
Tel.: 91 522 11 00 - 90 10

Subdirección General de Educación Especial y Atención a la Diversidad
Los Madrazo 15-17
28014 MADRID
Tel.: 91 531 47 35 - 522 11 00

Dirección General de Formación Profesional y Promoción Educativa
Los Madrazo 15-17
28014 MADRID
Tel.: 91 522 11 00 - 90 10

Programa Nuevas Tecnologías de la Información y de la Comunicación
Torrelaguna 58
28007 MADRID
Tel.: 91 408 20 00

Centro de Investigación y Documentación Educativa (CIDE)
General Oráa 55
28006 MADRID
Tel.: 91 562 06 08 - 11 90 - 561 45 46
Fax: 91 563 18 42

Ministerio de Sanidad y Consumo
Paseo del Prado 18-20
28014 MADRID
Tel.: 91 596 10 00

Dirección General de Salud Pública
Paseo del Prado 18-20
28014 MADRID
Tel.: 91 596 10 00 - Fax: 91 596 44 09

Instituto Nacional de la Salud (INSALUD)
Alcalá 56
28071 MADRID
Tel.: 91 338 00 00

Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales
Agustín de Bethencourt 4
28071 MADRID
Tel.: 91 553 60 00 - 76 00
Fax: 91 554 75 28

Instituto Nacional de Empleo (INEM)
Condesa de Venadito 9
28027 MADRID
Tel.: 91 585 98 88
Fax: 91 377 58 81 - 87

Dirección General de Ordenación de la Seguridad Social
Jorge Juan 59
28071 MADRID
Tel.: 91 577 41 14 - Fax: 91 575 51 67

Instituto Nacional de la Seguridad Social (INSS)
Padre Damián 4
28027 MADRID
Tel.: 91 564 90 35

Dirección General de Acción Social, del Menor y de la Familia
José Abascal 39
28003 MADRID
Tel.: 91 347 70 00 - Fax: 91 347 74 58

Instituto de Migraciones y Servicios Sociales (IMSERSO)
Av. de la Ilustración s/n
c/v Ginzo de Limia 58
28029 MADRID
Tel.: 91 347 88 88 - 86 00
Fax: 91 347 85 95

Real Patronato de Prevención y de Atención a Personas con Minusvalía
Secretaría General
Serrano 140
28006 MADRID
Tel.: 91 562 73 37 - 561 62 40
Fax: 91 411 55 02

CENTROS DE ATENCIÓN A PERSONAS CON DISCAPACIDAD PSÍQUICA

CAMP de Albacete
Alcalde Virgilio Martínez Gutiérrez 15
02006 ALBACETE
Tel.: 967 23 57 21 - Fax: 967 50 49 78

CAMP "Sta. Faz"

Cabo de las Huertas s/n
03540 Cabo de las Huertas (ALICANTE)
Tel.: 96 526 28 11 - Fax: 96 526 28 72

CAMP de Cabueñes

Ctra. de Cabueñes s/n
33394 Cabueñes (ASTURIAS)
Tel.: 98 513 04 55 - Fax: 98 513 10 33

CAMP Fuentes Blancas

Pasaje de Fuentes Blancas s/n
09193 Fuentes Blancas (BURGOS)
Tel.: 947 48 59 00 - Fax: 947 48 43 30

CAMP de Getafe

Vereda del Camuerdo 2
28905 Getafe (MADRID)
Tel.: 91 682 66 11 - Fax: 91 683 04 41

CAMP de Arganda

Av. del Instituto s/n
28500 Arganda del Rey (MADRID)
Tel.: 91 871 64 61 - 69 11
Fax: 91 870 01 42

CAMP La Salle

Av. de la Salle s/n
37008 SALAMANCA
Tel.: 923 19 27 38 - Fax: 923 19 27 37

CAMP Monte Mario

Monte Mario s/n
37700 Béjar (SALAMANCA)
Tel.: 923 40 31 75 - Fax: 923 41 00 14

CAMP "Ángel de la Guarda"

Camino del Peñon 1
42005 SORIA
Tel.: 975 22 24 12 - Fax: 975 23 12 70

CAMP la Atalaya

Ctra. de Tarazona Km. 2 (Apartado de Correos 37)
31500 Tudela (NAVARRA)
Tel.: 948 82 18 39 - Fax: 948 84 81 52

CAMP de Plasencia

Pedro Francisco González 2

10600 Plasencia (CÁCERES)
Tel.: 927 41 47 13 - 15 - Fax: 927 42 20

CAMP "Ntra. Sra. de las Cruces"

Alonso Martín 16
06400 Don Benito (BADAJOZ)
Tel.: 924 81 09 10 - 11 13
Fax: 924 81 09 12

CAMP "Reina Sofía"

San Martín 13 (Apartado de Correos 49)
28680 San Martín de Valdeiglesias
(MADRID)
Tel.: 91 861 08 12
Fax: 91 861 24 68

CAMP "Reina Sofía"

Ctra. de Guimar - Arafo (El Chogo)
38500 Guimar (SANTA CRUZ DE TENERIFE)
Tel.: 922 51 17 50 - 19 50
Fax: 922 52 41 08

**ASOCIACIONES Y ENTIDADES
DE USUARIOS DE ÁMBITO
ESTATAL****Asociación de Clubes de Deportes para
Minusválidos**

Ctra. Girona 119
17000 GERONA
Tel.: 972 21 78 70 - Fax: 972 21 78 70

**Asociación Comité Español para el Arte
y la Creatividad de Personas con
Discapacidad (ACEAC)**

Casarrubuelos 5
28015 MADRID
Tel.: 91 594 33 43 - Fax: 91 594 39 43

**Asociación de Empleados de Iberia
Padres de Minusválidos**

Trespaderne 9
28042 MADRID
Tel.: 91 329 32 10 - 747 12 30
Fax: 91 329 39 00

Asociación Española para la Ayuda del Epiléptico

Berlín 5 - 4°
28028 MADRID
Tel.: 91 356 10 07

Asociación Española de Dislexia y otras Dificultades de Aprendizaje

Pza. de San Amaro 7
28020 MADRID
Tel.: 91 570 97 18 - 571 24 44
Fax: 91 570 97 18

Asociación Española de Enfermedades Musculares (ASEM)

Av. Gran Vía de les Corts Catalanes 562
Pral. 2°
08011 BARCELONA
Tel.: 93 451 65 44 - Fax: 93 451 69 04

Asociación Española Supportead Employment (AESE)

Fundación EMI Torrent de las Flors 68
08024 BARCELONA
Tel.: 93 219 54 54 - Fax: 93 284 96 48

Asociación de Familias de Niños Diferentes con Cuidados Especiales (AFANDICE)

Magnesia 10
28021 MADRID
Tel.: 91 795 67 19 - Fax: 91 505 21 61

Asociación de Minusválidos Funcionarios de Policía (AMIFP)

Fomento 24 - 3ª Planta
28013 MADRID
Tel.: 91 541 71 60 Ext. 1137
Fax: 91 559 01 81

Asociación Nacional de Alternativas Dramáticas y Expresivas (ANADE)

Guadarrama 20
28400 Collado Villalba (MADRID)
Tel.: 91 850 24 42 - Fax: 91 842 86 28

Asociación Nacional de Minusválidos Psíquicos (ANDE)

Prestación de Ayuda y Servicios para disc. Psíquicos y tercera edad
Rafaela Ybarra 75
28025 MADRID
Tel.: 91 569 65 48 - Fax: 91 565 26 17

Asociación Nacional para Problemas de Crecimiento "CRECER"

Cuartel de Artillería 12 bajo
30002 MURCIA
Tel.: 968 34 62 18 - Fax: 968 34 62 02

Asociación de Padres de Minusválidos de FECSA (ASPAMIFEC)

Av. Parallel 51
08004 BARCELONA
Tel.: 93 404 15 54 (Sr. Barrera)

Asociación del Personal de Renault de Ayuda a Minusválidos (APRAM)

Menorca 3
47013 VALLADOLID
Tel.: 983 39 62 32 - Fax: 983 39 62 32

Asociación pro-Personas con Deficiencia Mental (AFANIAS)

Fernando el Católico 11 - 1° A dcha.
28015 MADRID
Tel.: 91 447 01 16 - Fax: 91 594 53 13

Asociación de Telefónica para Asistencia a Minusválidos (ATAM)

Av. del Monte s/n
28223 Pozuelo de Alarcón (MADRID)
Tel.: 91 715 44 00 - Fax: 91 352 25 12

Asoc. de Trabajadores y Pensionistas de Standard Eléctrica afectados con Deficiencias Psíquicas y Físicas (ADFYPSE)

Av. de los Pinos s/n
28910 Leganés (MADRID)
Tel.: 91 694 53 05 - Fax: 91 694 53 06

Auxilia

Santa Isabel 15 - 1º centro B
28012 MADRID
Tel.: 91 527 86 07 - Fax: 91 527 85 27

Angli 50 A - 2º
08017 BARCELONA
Tel.: 93 204 75 02 - Fax: 93 205 06 51

Comité Español de Representantes de Minusválidos (CERMI)

General Perón 32 1º
28020 MADRID
Tel.: 91 556 74 13 - Fax: 91 597 41 05

Confederación de Asociaciones de Discapacitados (CAD)

Miguel Servet 34-36 Portal 5
50008 ZARAGOZA
Tel.: 976 59 44 00 - Fax: 976 59 62 10

Confederación Española de Federaciones y Asociaciones para Personas Deficientes Mentales (FEAPS)

General Perón 32 - 1º
28020 MADRID
Tel.: 91 556 74 13 - Fax: 91 597 41 05

Coordinadora Estatal de Padres de Disminuidos Psíquicos

Ronda de Toledo 16
28005 MADRID

Cruz Roja Española

Centro de Coordinación Rafael Villa s/n
28223 El Plantío (MADRID)
Tel.: 91 335 44 44 - 45 45
Fax: 91 335 44 55

Federación Española de Deporte para Minusválidos Psíquicos ANDE (FEDEMPS)

Rafaela Ybarra 75
28026 MADRID
Tel.: 91 569 65 48 - Fax: 91 565 26 17

Fundación AFIM (Ayuda, Formación e Integración del Minusválido)

García Martín 2 - 2ª Planta

28224 Pozuelo de Alarcón (MADRID)
Tel.: 91 352 88 98 - Fax: 91 351 06 34

Fundación para Ayuda pro-Minusválidos Hijos de Funcionarios de Policía (FUN-DAMIPP)

Fomento 24 - 3ª Planta
28013 MADRID
Tel.: 91 541 71 60 Ext. 1137
Fax: 91 559 01 81

Fundación Hispana de Osteoporosis y Enfermedades Metabólicas Óseas (FHOEMO)

Gil de Santibáñez 6 2º D
28001 MADRID
Tel.: 91 578 35 10 - Fax: 91 578 35 10

Fundación ONCE

Sebastián Herrera 15
28012 MADRID
Tel.: 91 528 94 94 - 527 49 70
Fax: 91 539 34 87

Fundación Psicoballet "Maite León"

Vizconde de los Asilos 5
28027 MADRID
Tel.: 91 742 23 20 - Fax: 91 742 29 05

FUNDOSA

Sebastián Herrera 15 2º y 3º
28012 MADRID
Tel.: 91 539 00 75 - Fax: 91 530 94 71

Liga Española contra la Epilepsia

Madrazo 33 - 4º piso
08006 BARCELONA
Tel.: 93 415 75 77 (Dr. Antonio Russi)
Fax: 93 415 72 20

Organización Nacional de Ciegos (ONCE)

- Dirección General
Prado 24
28014 MADRID
Tel.: 91 589 46 00 - 48 62
Fax: 91 429 31 18

Consejo General
José Ortega y Gasset 18
28006 MADRID
Tel.: 91 436 53 00(Fax: 91 578 37 61)

ASOCIACIONES Y ENTIDADES DE PROFESIONALES DE ÁMBITO ESTATAL

**Asociación Española para la Educación
Especial (AEDES)**
General Oraa 55
28006 MADRID
Tel.: 91 564 51 68 - Fax: 91 564 55 68

**Asociación Española de Logopedia,
Foniatría y Audiología (AELFA)**
Violante de Hungría 111-115
08028 BARCELONA
Tel.: 93 330 91 41 - Fax: 93 491 51 26

**Asociación Española de Motricidad
y Necesidades Especiales (AEMNE)**
Facultad de Ciencias de la Actividad
Física y del Deporte
Ctra. de Alfácar s/n
18011 GRANADA
Tel.: 958 24 63 15 - 989 67 65 88

Asociación Española de Musicoterapia
Pedroñeras 2 - bajo C
28043 MADRID
Tel.: 91 388 30 58

**Asociación para la Investigación y el
Estudio de la Deficiencia Mental (CEPRI)**
Av. de la Victoria 63
28223 El Plantío (MADRID)
Tel.: 91 307 73 23 - 48

**Asociación Mundial de Educación
Especial**
Delegación Española
Averroes 3 (Colonia del Retiro)
28007 MADRID
Tel.: 91 501 87 54 - Fax: 91 501 87 46

**Asociación Nacional para las
Deficiencias de Aprendizaje y su
Rehabilitación (ANDAR)**
Arturo Soria 51
28027 MADRID
Tel.: 91 408 50 98

**Asociación Profesional Española de
Terapeutas Ocupacionales (APETO)**
Modesto Lafuente 63 - 3º C
28003 MADRID
Tel.: 91 553 56 08 - Fax: 91 533 78 34

**Comité Español de Audiofonología
(CEAF)**
Serrano 144
28006 MADRID
Tel.: 91 561 88 06 - Fax: 91 411 76 51

**Confederación Española pro Ayuda a
Personas con Trastornos de Logopedia,
Foniatría, Audiología y Signos**
Frailles 2 - A (Apto. de Correos 300)
06200 Almendralejo (BADAJOZ)
Tel.: 924 66 23 04 - Fax. 924 66 23 04

**Federación Española de Asociaciones
de Profesores Especializados en
Perturbaciones de Audición y Lenguaje
(FEPAL)**
Tel.: 91 469 53 67 (Antonio Cecilia)

**Federación Española de Ortesistas
Protesistas (FEDOP)**
Capitán Haya 56 - 6º H
28020 MADRID
Tel.: 91 571 66 40 - Fax: 91 571 51 29

**Fundación para el Desarrollo de la
Función Social de las Comunidades
(FUNDESCO)**
Área de Discapacidad
Pza. de la Independencia 6
28001 MADRID
Tel.: 91 330 06 00 - Fax: 91 330 06 60

**Sociedad Española de Odonto -
Estomatología para el Minusválido**
Av. El Ferrol 18 - 1º 4
28029 MADRID
Tel.: 91 730 47 18

**Sociedad Española de Rehabilitación
y Medicina Física**
Villanueva 11
28001 MADRID
Tel.: 91 431 77 80

Sociedad Médica Española de Foniatría
Villanueva 11
28001 MADRID
Tel.: 91 431 77 80

CENTROS DE DOCUMENTACIÓN

**Cáritas Española Centro de
Documentación**
San Bernardo 99 (bis)
28015 MADRID
Tel.: 91 444 10 00

**Centro Estatal de Autonomía Personal y
Ayudas Técnicas (CEPAT)**
Los Extremeños 1
28038 MADRID
Tel.: 91 778 90 61 - Fax: 91 778 41 17

**Centro Estatal de Documentación
e Información de Servicios Sociales
(CEDISS)**
María de Guzmán 52
28003 MADRID
Tel.: 91 514 29 51 - 52

**Cruz Roja Española Centro de
Documentación**
Rafael Villa s/n
28223 El Plantío (MADRID)
Tel.: 91 335 44 44

**Fundación para el Desarrollo de la
Función Social de las Comunicaciones
(FUNDESCO) Centro de Documentación**
Pza. de la Independencia 6

28001 MADRID
Tel.: 91 330 06 00 - Fax: 91 330 06 75

**Instituto de Información y Documentación
en Ciencias Sociales y Humanidades
(ISOC)**
Pinar 25
28006 MADRID
Tel.: 91 411 22 20 - Fax: 91 564 50 69

**Centro de Información y Documentación
en Ciencias y Tecnología (CINDOC)**
Joaquín Costa 22
28002 MADRID
Tel.: 91 563 55 73 - 54 82

Instituto de la Juventud
José Ortega y Gasset 71
28006 MADRID
Tel.: 91 347 77 00 - 74
Fax: 91 402 21 94

**Instituto de Migraciones y Servicios
Sociales (IMSERSO) Biblioteca**
Av. de la Ilustración s/n
c/v Ginzo de Limia 58
28029 MADRID
Tel.: 91 347 89 32

**Organización Nacional de Ciegos
(ONCE) Museo y Biblioteca Tiflológica**
La Coruña 18
28029 MADRID
Tel.: 91 571 12 36

SIIS Centro de Documentación y Estudios
Reina Regente 5
20003 San Sebastián (GUIPÚZCOA)
Tel.: 943 42 36 56 - Fax: 943 29 30 07

**SIIS Centro de Documentación
e Información sobre Minusválidos**
Serrano 140
28006 MADRID
Tel.: 91 411 55 01 - Fax: 91 411 55 01

ORGANISMOS Y ENTIDADES DE ÁMBITO AUTONÓMICO Y PROVINCIAL

ANDALUCÍA

Presidencia de la Junta de Andalucía

Av. de Roma s/n
41071 SEVILLA
Tel.: 95 459 75 00 - Fax: 95 459 75 22

Consejería de Salud

Av. de la Innovación s/n
41071 SEVILLA
Tel.: 95 455 81 00 - Fax: 95 455 81 73

Consejería de Educación y Ciencia

Av. República Argentina 21
41071 SEVILLA
Tel.: 95 455 84 00 - Fax: 95 427 83 68

Consejería de Asuntos Sociales

Av. Héroes de Toledo s/n
41071 SEVILLA
Tel.: 95 455 51 00 - Fax: 95 455 52 42

Instituto Andaluz de Servicios Sociales

Av. Héroes de Toledo s/n (edif. Hytasa)
41071 SEVILLA
Tel.: 95 455 40 00

ALMERÍA

Dirección Provincial de Asuntos Sociales

Pza. de la Concordia s/n
04071 ALMERÍA
Tel.: 950 25 65 21 - Fax: 950 25 64 57

Centro Base

Ctra. de Ronda s/n
(edif. Bola Azul 4ª Planta)
04009 ALMERÍA
Tel.: 950 27 63 06 - Fax: 950 27 63 12

CÁDIZ

Delegación Provincial de Asuntos Sociales

Blas Infante 16

11071 CÁDIZ

Tel.: 956 24 11 00 - Fax: 956 26 22 13

Centro Base

San Germán 3
11004 CÁDIZ
Tel.: 956 22 24 02 - 08
Fax: 956 22 16 71

CÓRDOBA

Delegación Provincial de Asuntos Sociales

Sevilla 14
14071 CÓRDOBA
Tel.: 957 49 91 00 - Fax: 957 48 80 54

Centro Base

Av. de las Ollerías
14001 CÓRDOBA
Tel.: 957 48 03 75 - 33 93
Fax: 957 48 58 96

GRANADA

Delegación Provincial de Asuntos Sociales

Ancha de Gracia 6
18071 GRANADA
Tel.: 958 25 09 62 - Fax: 958 26 28 36

Centro de Base

Ctra. de Alfácar 13 (Polígono la Cartuja)
18011 GRANADA
Tel.: 958 15 25 62 - 23 66 - 70 07
Fax: 958 17 06 83

HUELVA

Delegación Provincial de Asuntos Sociales

Fernando el Católico 14
21071 HUELVA
Tel.: 959 25 18 43 - Fax: 959 25 23 26

Centro Base

Hermandades s/n
21003 HUELVA

Tel.: 959 23 41 62 - 49 08 - 49 53
Fax: 959 22 50 30

JAÉN

Delegación Provincial de Asuntos Sociales

Paseo de la Estación 19 - 5º y 6º
23071 JAÉN
Tel.: 953 21 75 00 - Fax: 953 21 75 09

Centro Base

Linares 4
23008 JAÉN
Tel.: 953 22 03 14 - Fax: 953 27 50 43

MÁLAGA

Delegación Provincial de Asuntos Sociales

Av. Manuel Agustín Heredia 26 - 4º
29071 MÁLAGA
Tel.: 95 221 68 51 - 04 12
Fax: 95 221 04 11

Centro Base

Pza. Diego Vázquez Otero 5
(edif. Torre Almenara)
29007 MÁLAGA
Tel.: 95 239 06 66
Fax: 95 239 45 66

SEVILLA

Delegación Provincial de Asuntos Sociales

Pajes del Corro 90
41071 SEVILLA
Tel.: 95 448 85 00
Fax: 95 448 85 25

Centro Base

Madre Dolores Márquez s/n
(edif. Puerta de Córdoba)
41003 SEVILLA
Tel.: 95 437 12 12
Fax: 95 490 71 76

ARAGÓN

Presidencia de la Diputación General de Aragón

Paseo María Agustín 36
50071 ZARAGOZA
Tel.: 976 71 40 00

Departamento de Educación y Cultura

Paseo María Agustín 36 (edif. Pignatelli)
50071 ZARAGOZA
Tel.: 976 71 40 00 - Fax: 976 71 49 03

Departamento de Sanidad, Bienestar Social y Trabajo

Paseo María Agustín 36 (edif. Pignatelli)
50071 ZARAGOZA
Tel.: 976 71 40 00 - Fax: 976 71 43 39

Instituto Aragonés de Servicios Sociales (IASS)

Con. de las Torres 47-49
50008 ZARAGOZA
Tel.: 976 59 19 65

HUESCA

Delegación Provincial del Instituto Aragonés de Servicios Sociales

Pza. Santo Domingo 3-4
22001 HUESCA
Tel.: 974 22 34 26 - Fax: 974 24 42 64

Centro Base

Costa 24 - Bajos
22002 HUESCA
Tel.: 974 22 56 50

TERUEL

Delegación Provincial del Instituto Aragonés de Servicios Sociales

Av. Sanz Gadea 11
44002 TERUEL
Tel.: 978 62 12 60 - Fax: 978 62 12 52

Centro Base

Av. Sanz Gadea 2 - Bajo
44002 TERUEL
Tel.: 978 62 14 74 - Fax: 978 62 05 54

ZARAGOZA

Delegación Provincial del Instituto Aragonés de Servicios Sociales
Paseo Rosales 28 duplicado
50008 ZARAGOZA
Tel.: 976 59 75 00 - Fax: 976 59 88 08

Centro Base
Santa Teresa 19-21
50006 ZARAGOZA
Tel.: 976 55 41 06

PRINCIPADO DE ASTURIAS

Presidencia del Principado de Asturias
Suárez de la Riva 11
33071 OVIEDO
Tel.: 98 510 55 00 - Fax: 98 510 67 73

Consejería de Servicios Sociales
General Elorza 2
33001 OVIEDO
Tel.: 98 510 65 00 - Fax: 98 510 65 20

Centro Base
Pza. de América 8
33005 OVIEDO
Tel.: 98 523 65 54 - Fax: 98 525 88 10

Centro Base
Emilio Tuya 2-8
33202 GIJÓN
Tel.: 98 533 48 44 - Fax: 98 536 77 43

COMUNIDAD AUTÓNOMA DE LAS ISLAS BALEARES

Presidencia de la Comunidad Autónoma y Gobierno de las Islas Baleares
La Llotja de Mar 3
07012 PALMA DE MALLORCA
Tel.: 971 17 65 65 - Fax: 971 17 65 58

Consejería de Educación, Cultura y Deportes
Sant Feliu 8
07012 PALMA DE MALLORCA
Tel.: 971 17 65 00 - Fax: 971 17 65 02

Consejería de Sanidad y Consumo
Cecilio Metelo 18
07071 PALMA DE MALLORCA
Tel.: 971 72 68 61 - Fax: 971 72 81 17

Consejería de Fomento
Av. Gabriel Alomar y Villalonga 33
07006 PALMA DE MALLORCA
Tel.: 971 17 68 00
Fax: 971 17 68 01 - 02

Consejería de Trabajo y Formación
Pza. del Caudillo 1
07071 PALMA DE MALLORCA
Tel.: 971 17 63 00 - Fax: 971 17 63 01

Consejería de Presidencia
Pza. Tarazonas 4
07012 PALMA DE MALLORCA
Tel.: 971 17 65 65

Dirección General de Acción Social
Pza. de Tarazonas 4
07012 PALMA DE MALLORCA
Tel.: 971 17 65 65 - Fax: 971 17 65 55

Centro Base
Juan Maragall 17 A
07006 PALMA DE MALLORCA
Tel.: 971 46 46 00 - Fax: 971 46 49 51

CANARIAS

Presidencia del Gobierno de Canarias
Plaza de 25 de Julio 1
38071 SANTA CRUZ DE TENERIFE
Tel.: 922 60 15 00 - Fax: 922 60 15 57

Vicepresidencia del Gobierno de Canarias
Pza. Doctor Rafael O'Shanahan 1
35071 LAS PALMAS DE GRAN CANARIA
Tel.: 928 45 21 00
Fax: 928 45 21 44

Consejería de Educación, Cultura y Deportes
J. R. Hamilton 14 (edif. Mabell)

38071 SANTA CRUZ DE TENERIFE
Tel.: 922 60 16 00 - Fax: 922 60 17 41

Consejería de Sanidad y Consumo
Rbla. General Franco 53
38006 SANTA CRUZ DE TENERIFE
Tel.: 922 60 42 60 - Fax: 922 28 09 13

Consejería de Obras Públicas, Vivienda y Aguas
Arrieta s/n
35071 LAS PALMAS DE GRAN CANARIA
Tel.: 928 38 00 00 - Fax: 928 36 61 34

Consejería de Política Territorial y Medio Ambiente
Rambla General Franco 149
(ed. Mónaco)
38006 SANTA CRUZ DE TENERIFE
Tel.: 922 47 62 00 - Fax: 922 47 62 40

Consejería de Empleo y Asuntos Sociales
Domicilio 1: Leoncia Rodríguez 7 - 5ª pl.
38071 SANTA CRUZ DE TENERIFE
Tel.: 922 20 80 08 - Fax: 922 22 91 47

Consejería de Empleo y Asuntos Sociales
Domicilio 2: Campoamor 20
35071 LAS PALMAS DE GRAN CANARIA
Tel.: 928 45 24 12 - Fax: 928 45 24 52

LAS PALMAS DE GRAN CANARIA

Dirección General de Servicios Sociales
Agustín Millares Carló 18
(edif. Servicios Múltiples)
35071 LAS PALMAS DE GRAN CANARIA
Tel.: 928 30 61 83 - Fax: 928 30 62 15

Centro Base
Pza. Fuente Luminosa 4 (edif. Tamarco)
35004 LAS PALMAS DE GRAN CANARIA
Tel.: 928 45 23 51/79
Fax: 928 45 23 83

SANTA CRUZ DE TENERIFE

Dirección General de Servicios Sociales
Av. Benito Pérez Armas 4

38007 SANTA CRUZ DE TENERIFE
Tel.: 922 60 44 44
Fax: 922 60 44 37 - 23

Centro Base
San Sebastián 53 (edif. Príncipe Felipe)
38005 SANTA CRUZ DE TENERIFE
Tel.: 922 60 45 00 - Fax: 922 60 45 01

CANTABRIA

Presidencia de la Diputación Regional de Cantabria
Casimiro Sainz 4
39071 SANTANDER
Tel.: 942 20 71 00 - Fax: 942 20 72 14

Consejería de Cultura y Deporte
Vargas 53 - 7ª pl.
39010 SANTANDER
Tel.: 942 20 74 40 - Fax: 942 20 74 62

Consejería de Educación y Juventud
Vargas 53 7ª pl.
39010 SANTANDER
Tel.: 942 20 74 33(Fax: 942 20 74 62

Consejería de Sanidad, Consumo y Bienestar Social
Marqués de la Hermida 8
39009 SANTANDER
Tel.: 942 20 77 05 - Fax: 942 20 77 06

Dirección Regional de Bienestar Social
Lealtad 23
39071 SANTANDER
Tel.: 942 31 37 61

Centro Base
Pza. Cañadio s/n
39003 SANTANDER
Tel.: 942 22 96 12 - Fax: 942 36 39 01

CASTILLA - LA MANCHA

Presidencia de la Junta de Comunidades
Pza. del Conde 2
45071 TOLEDO
Tel.: 925 26 76 00 - Fax: 925 22 16 62

Consejería de Educación y Cultura
Pza. Cardenal Silicio s/n
45071 TOLEDO
Tel.: 925 26 74 00 - Fax: 925 26 74 89

Consejería de Sanidad
Av. de Francia 4
45071 TOLEDO
Tel.: 925 26 72 00 - Fax: 925 26 72 68

Consejería de Industria y Trabajo
Pza. Santiago de los Caballeros 5
45071 TOLEDO
Tel.: 925 26 78 00 - Fax: 925 21 55 64

Consejería de Obras Públicas
Paseo Cristo de la Vega s/n
45071 TOLEDO
Tel.: 925 26 69 00

Consejería de Bienestar Social
Av. de Francia 4
45071 TOLEDO
Tel.: 925 26 72 00 - Fax: 925 26 71 54

ALBACETE

Delegación Provincial de la Consejería de Bienestar Social
Paseo Simón Abril 10
02071 ALBACETE
Tel.: 967 22 35 35 - Fax: 967 50 13 20

Centro Base
Fátima 15
02004 ALBACETE
Tel.: 967 22 30 31 - Fax: 967 50 56 82

CIUDAD REAL

Delegación Provincial de la Consejería de Bienestar Social
Postas 20
13071 CIUDAD REAL
Tel.: 926 21 25 00 - Fax: 926 21 33 79

Centro Base
Ronda de Ciruela 22

13004 CIUDAD REAL
Tel.: 926 22 54 00 - Fax: 926 22 53 53

CUENCA

Delegación Provincial de la Consejería de Bienestar Social
General Fanjul 3 y 5
16071 CUENCA
Tel.: 969 21 20 01 - Fax: 969 23 51 39

Centro Base
Fernando Zobel 1
16002 CUENCA
Tel.: 969 22 40 67

GUADALAJARA

Delegación Provincial de la Consejería de Bienestar Social
Paseo Dr. Fernández Iparraguirres 1
19071 GUADALAJARA
Tel.: 949 22 44 12 - Fax: 949 23 03 84

Centro Base
Av. de Castilla 12
19002 GUADALAJARA
Tel.: 949 22 25 00 - Fax: 949 22 28 62

TOLEDO

Delegación Provincial de la Consejería de Bienestar Social
Núñez de Arce 24
45071 TOLEDO
Tel.: 925 22 45 73 - Fax: 925 21 60 63

Centro Base
Av. Castilla - La Mancha
45003 TOLEDO
Tel.: 925 22 69 08 - 12
Fax: 925 25 35 89

COMUNIDAD DE CASTILLA Y LEÓN

Presidencia de la Junta de Castilla y León
Ctra. de Rueda km. 3,5
47071 VALLADOLID
Tel.: 983 41 11 00 - Fax: 983 41 12 69

Consejería de Educación y Cultura
Autovía Puente Colgante s/n
(Monasterio Nuestra Señora del Prado)
47071 VALLADOLID
Tel.: 983 41 15 00 - Fax: 983 41 15 27

**Consejería de Medio Ambiente
y Ordenación del Territorio**
Nicolás Salmerón 4
47071 VALLADOLID
Tel.: 983 41 17 00 - Fax: 983 41 17 15

Consejería de Fomento
Rigoberto Cortejoso 4
47071 VALLADOLID
Tel.: 983 41 90 00 - Fax: 983 41 99 00

**Consejería de Industria, Comercio
y Turismo**
Jesús Ribero Meneses s/n
47071 VALLADOLID
Tel.: 983 41 40 00 - Fax: 983 41 40 40

Consejería de Sanidad y Bienestar Social
Av. de Burgos 5
47071 VALLADOLID
Tel.: 983 41 36 00

ÁVILA

Gerencia Territorial de Servicios Sociales
Ntra. Sra. de Sonsoles 47
05002 ÁVILA
Tel.: 920 22 75 00 - Fax: 920 25 13 50

Centro Base
Virreina María Dávila 7
05001 ÁVILA
Tel.: 920 22 13 16 - Fax: 920 25 58 61

BURGOS

Gerencia Territorial de Servicios Sociales
Julio Sáez de la Olla 5
09005 BURGOS
Tel.: 947 23 07 12 - Fax: 947 21 44 67

Centro Base
Juan de Padilla 7
09006 BURGOS
Tel.: 947 22 74 00 - Fax: 947 22 51 58

LEÓN

Gerencia Territorial de Servicios Sociales
Modesto La Fuente 5
24004 LEÓN
Tel.: 987 25 66 12 - Fax: 987 20 55 69

Centro Base
Av. José Aguado 36 bajo
24005 LEÓN
Tel.: 987 20 20 51 - 23 08
Fax: 987 26 21 74

PALENCIA

Gerencia Territorial de Servicios Sociales
Valentín Calderón 2
34001 PALENCIA
Tel.: 979 75 24 11 - Fax: 979 75 20 25

Centro Base
Pza. Pío XII 2 - bajo
34002 PALENCIA
Tel.: 979 74 47 33 - Fax: 979 74 47 33

SALAMANCA

Gerencia Territorial de Servicios Sociales
Correhuela 18
37001 SALAMANCA
Tel.: 923 21 61 01 - Fax: 923 21 43 01

Centro Base
La Parra 17
37001 SALAMANCA
Tel.: 923 27 14 72 - Fax: 923 27 19 89

SEGOVIA

Gerencia Territorial de Servicios Sociales
Doctor Laguna 4
40001 SEGOVIA
Tel.: 921 46 19 75 - 79 - 78
Fax: 921 46 19 77

Centro Base
Muerte y Vida 10
40005 SEGOVIA
Tel.: 921 42 32 62

SORIA

Gerencia Territorial de Servicios Sociales
Paseo del Espolón 2
42001 SORIA
Tel.: 975 22 05 55 - Fax: 975 22 17 95

Centro Base
Numancia 30
42001 SORIA
Tel.: 975 22 88 11

VALLADOLID

Gerencia Territorial de Servicios Sociales
Dos de Mayo 14-16
47004 VALLADOLID
Tel.: 983 30 68 88 - Fax: 983 30 15 96

Centro Base
Cardenal Torquemada 52
47010 VALLADOLID
Tel.: 983 26 63 62 - Fax: 983 26 49 61

ZAMORA

Gerencia Territorial de Servicios Sociales
Santa Teresa 26
49013 ZAMORA
Tel.: 980 52 15 28 - Fax: 980 51 77 65

Centro Base
Av. Requejo 28
49003 ZAMORA
Tel.: 980 52 30 38 - Fax: 980 51 92 56

CATALUÑA

**Presidencia de la Generalitat
de Catalunya**
Pza. San Jaume s/n
08071 BARCELONA
Tel.: 93 402 46 00 - Fax: 93 318 34 88

Departamento de Cultura
Rambla de Santa Mónica 8
08002 BARCELONA
Tel.: 93 318 50 04 - 316 27 00
Fax: 93 316 27 01

**Departamento de Sanidad y Seguridad
Social**
Travessera de les Corts 131-159
08028 BARCELONA
Tel.: 93 227 29 00 - Fax: 93 227 29 90

Departamento de Enseñanza
Vía Augusta 202
08034 BARCELONA
Tel.: 93 400 69 00 - Fax: 93 400 69 80

Departamento de Trabajo
Sepúlveda 148-150
08071 BARCELONA
Tel.: 93 426 29 28 - 228 57 57

Departamento de Bienestar Social
Pza. de Pau Vila 1 (Palau de Mar)
08003 BARCELONA
Tel.: 93 483 10 00 - Fax: 93 483 11 11

BARCELONA

C.A.D. 3
Badal 102
08014 BARCELONA
Tel.: 93 331 21 62 - 66
Fax: 93 331 27 70

C.A.D. 10
Casanova 36
08011 BARCELONA
Tel.: 93 323 29 66 - Fax: 93 323 21 13

C.A.D. 4
Prat de la Riva 30 - 32
08222 TARRASA BARCELONA
Tel.: 93 785 83 00 - Fax: 93 731 81 38

**C.A.D. Parallel Equipo de Valoración
de Adultos**
Av. Parallel 145

08004 BARCELONA
Tel.: 93 425 22 44 - 57 38
Fax: 93 425 39 06

C.A.D. Infantil de Grassot
Grassot 3 4º
08025 BARCELONA
Tel.: 93 458 99 08 - Fax: 93 458 99 07

C.A.D. de Badalona
Av. Marqués de Montroig 64
08912 Badalona (BARCELONA)
Tel.: 93 387 41 08 - Fax: 93 398 74 78

GERONA

Delegación Territorial de Bienestar Social
Emili Grahit 2
17071 GERONA
Tel.: 972 21 70 12 - Fax: 972 20 71 25

C.A.D. 5
Emili Grahit 2
17071 GERONA
Tel.: 972 21 70 12 - Fax: 972 20 71 25

LÉRIDA
Delegación Territorial de Bienestar Social
Pza. de la Sal 6 - 2º
25007 LÉRIDA
Tel.: 973 23 00 27 - Fax: 973 24 51 71

C.A.D. 6
Av. del Segre 5
25007 LÉRIDA
Tel.: 973 24 41 00 - Fax: 973 23 98 21

TARRAGONA

Delegación Territorial de Bienestar Social
Av. de Andorra 9
43071 TARRAGONA
Tel.: 977 21 35 00 - 34 71
Fax: 977 22 13 39

C.A.D.7
Av. de Andorra 9 - bajos
43071 TARRAGONA
Tel.: 977 21 34 71 - Fax: 977 22 13 39

EXTREMADURA

Presidencia de la Junta de Extremadura
Pza. del Rastro s/n
06800 Mérida (BADAJOZ)
Tel.: 924 38 14 38 - Fax: 924 38 14 58

Consejería de Presidencia y Trabajo
Av. de Gadiana s/n
06800 Mérida (BADAJOZ)
Tel.: 924 38 50 83 - Fax: 924 38 58 36

Consejería de Educación y Juventud
Santa Julia 5
06800 Mérida (BADAJOZ)
Tel.: 924 38 11 00 - Fax: 924 38 11 16

Consejería de Bienestar Social
Av. de Roma s/n
06800 Mérida (BADAJOZ)
Tel.: 924 38 53 48 - Fax: 924 38 56 39

BADAJOZ

Servicio Territorial de Bienestar Social
Ronda del Pilar 6-8-22
06071 BADAJOZ
Tel.: 924 25 68 61 - 57 13 - 23 44 00
Fax: 924 24 30 58 - 23 38 35

Centro Base
Agustina de Aragón 18 A
06004 BADAJOZ
Tel.: 924 23 79 04 - 71 01
Fax: 924 24 04 34

CÁCERES

Servicio Territorial de Bienestar Social
Alfereces Provisionales 1
10071 CÁCERES
Tel.: 927 22 04 04 - 25 24 00
Fax: 927 25 24 68

Centro Base
Pza. de Gante 3
10001 CÁCERES
Tel.: 927 22 72 00 - Fax: 927 22 19 78

GALICIA

Presidencia de la Xunta de Galicia

Palacio de Rajoy
15700 Santiago de Compostela
(A CORUÑA)
Tel.: 981 54 54 00 - Fax: 981 56 64 56

Consejería de Cultura y Comunicación Social

Otero Pedrayo s/n
(Ed. Administrativo San Cayetano)
15700 Santiago de Compostela
(A CORUÑA)
Tel.: 981 54 54 00 - Fax: 981 56 58 36

Consejería de Familia, Mujer y Juventud

Otero Pedrayo s/n
(Ed. Administrativo San Cayetano)
15700 Santiago de Compostela
(A CORUÑA)
Tel.: 981 54 54 00

Consejería de Educación y Ordenación Universitaria

Otero Pedrayo s/n
(Ed. Administrativo San Cayetano)
15700 Santiago de Compostela
(A CORUÑA)
Tel.: 981 54 54 00 - Fax: 981 56 44 26

Consejería de Justicia, Interior y Relaciones Laborales

Otero Pedrayo s/n
(Ed. Administrativo San Cayetano)
15700 Santiago de Compostela
(A CORUÑA)
Tel.: 981 54 54 00

Consejería de Sanidad y Servicios Sociales

Otero Pedrayo s/n
(Ed. Administrativo San Cayetano)
15700 Santiago de Compostela
(A CORUÑA)
Tel.: 981 54 54 00 - Fax: 981 56 14 54

A CORUÑA

Área de Servicios Sociales

Concepción Arenal 7-9
15006 A CORUÑA
Tel.: 981 28 81 88 - Fax: 981 13 31 49

Delegación Provincial de Sanidad y Servicios Sociales

Rúa Gregorio Hernández 2-4
15071 A CORUÑA
Tel.: 981 18 58 00 - Fax: 981 18 58 01

Centro Base

Concepción Arenal 7-9
15006 A CORUÑA
Tel.: 981 28 81 88 - Fax: 981 13 31 49

Centro Base

Sánchez Calviño 52-58 - bajo
15404 El Ferrol (A CORUÑA)
Tel.: 981 32 25 74 - Fax: 981 32 25 74

LUGO

Área de Servicios Sociales

Dr. García Portela 11
27002 LUGO
Tel.: 982 22 27 68 - Fax: 982 22 49 24

Delegación Provincial de Sanidad y Servicios Sociales

Rúa Montevideo 9
27071 LUGO
Tel.: 982 29 40 86 - Fax: 982 29 40 88

Centro Base

Sierra de Ancares 68 - bajo
27003 LUGO
Tel.: 982 22 78 11 - Fax: 982 22 55 09

ORENSE

Área de Servicios Sociales

Antonio Sáez Díez 81 - bajo
32003 ORENSE
Tel.: 988 38 62 12 - Fax: 988 38 61 51

**Delegación Provincial de Sanidad y
Servicios Sociales**
Av. de Zamora 13
32071 ORENSE
Tel.: 988 38 63 00 - Fax: 988 38 63 02

Centro Base
Av. Sáez Díez 33 - bajo
32003 ORENSE
Tel.: 988 38 61 61 - Fax: 988 38 61 51

PONTEVEDRA

Área de Servicios Sociales
Cánovas del Castillo s/n
36271 Vigo (PONTEVEDRA)
Tel.: 986 81 72 00 - Fax: 986 81 72 01

**Delegación Provincial de Sanidad y
Servicios Sociales**
Av. de Vigo 16
36071 PONTEVEDRA
Tel.: 986 80 58 00 - Fax: 986 80 58 02

Centro Base
Conde Torrecedeira 99
36202 Vigo (PONTEVEDRA)
Tel.: 986 29 90 00 - Fax: 986 29 90 00

COMUNIDAD DE MADRID

Presidencia de la Comunidad de Madrid
Dirección provisional: Miguel Ángel 28
28010 MADRID
Tel.: 91 580 15 92

Consejería de Economía y Empleo
Príncipe de Vergara 132
28002 MADRID
Tel.: 91 580 22 00 - Fax: 91 563 25 22

Consejería de Educación y Cultura
Alcalá 30-32
28071 MADRID
Tel.: 91 580 40 00

ASUNTOS SOCIALES

**Consejería de Sanidad y Servicios
Sociales**
O'Donell 50
28009 MADRID
Tel.: 91 586 70 00 - Fax: 91 586 71 06

Dirección General de Servicios Sociales
Pza. Carlos Trías Beltrán 7
(edif. Sollube)
28020 MADRID
Tel.: 91 580 36 72 - Fax: 91 580 36 80

Servicio Social de Minusválidos
Pza. Carlos Trías Beltrán 7
(edif. Sollube)
28020 MADRID
Tel.: 91 580 36 72 - Fax: 91 580 36 80

Centro Base nº 1
Maudes 26
28003 MADRID
Tel.: 91 554 78 00 - Fax: 91 533 14 38

Centro Base nº 2
Melquiades Bencinto 15
28018 MADRID
Tel.: 91 552 10 04 - Fax: 91 501 82 65

Centro Base nº 3
Paseo de las Delicias 65
28045 MADRID
Tel.: 91 527 00 91 - Fax: 91 530 51 87

Centro Base nº 4
Av. de Alcorcón 3
28936 Móstoles MADRID
Tel.: 91 646 30 68 - Fax: 91 646 25 34

Centro Base nº 5
Agustín Calvo 4
28043 MADRID
Tel.: 91 388 02 02 - Fax: 91 759 03 56

Centro Base nº 6
Mercedes Arteaga 18
28019 MADRID
Tel.: 91 472 92 01 - Fax: 91 471 84 41

REGIÓN DE MURCIA

Presidencia de la Región de Murcia

Acisclo Díaz s/n
(Palacio de San Esteban)
30071 MURCIA
Tel.: 968 36 20 00 - Fax: 968 29 24 06

Consejería de Cultura y Educación

Gran Vía 42 - 2ª esc. - 4º C
30007 MURCIA
Tel.: 968 36 20 00 - Fax: 968 23 59 77

Consejería de Industria, Trabajo y Turismo

Av. Teniente Flomesta s/n
30071 MURCIA
Tel.: 968 36 20 00 - Fax: 968 36 23 42

Consejería de Sanidad y Política Social

Ronda de Levante 11 - 5ª pl.
30008 MURCIA
Tel.: 968 36 20 00 - Fax: 968 24 66 12

Instituto de Servicios Sociales (ISSORM)

Alonso Espejo s/n
30071 MURCIA
Tel.: 968 36 20 92 - Fax: 968 23 33 42

Centro Base

Greco 4
30008 MURCIA
Tel.: 968 23 23 07 - 20 07 02 - 03
Fax: 968 24 36 21

Centro Base

Alameda de San Antón 29
30205 Cartagena (MURCIA)
Tel.: 968 53 44 57 - 43 38
Fax: 968 31 47 57

NAVARRA

Presidencia de la Diputación Foral de Navarra

Av. San Ignacio 1 (Palacio de Navarra)
31002 PAMPLONA
Tel.: 948 42 70 00 - Fax: 948 22 20 54

Departamento de Educación y Cultura

Santo Domingo s/n
31071 PAMPLONA
Tel.: 948 42 65 00 - Fax: 948 42 65 94

Departamento de Industria, Comercio, Turismo y Trabajo

Blas de la Serna 1
31002 PAMPLONA
Tel.: 948 42 76 45 - Fax: 948 42 35 94

Departamento de Salud

Ciudadela 5
31001 PAMPLONA
Tel.: 948 42 70 00 - Fax: 948 22 01 31

ASUNTOS SOCIALES

Departamento de Bienestar Social

González Tablas s/n
31071 PAMPLONA
Tel.: 948 42 69 00 - Fax: 948 24 01 08

Instituto Navarro de Bienestar Social

González Tablas s/n
31002 PAMPLONA
Tel.: 948 42 69 00 - Fax: 948 24 01 08

Centro Base

Cuesta de la Reina, 3 bajo
31011 PAMPLONA
Tel.: 948 26 98 00 - Fax: 948 17 02 42

PAÍS VASCO

Presidencia del Gobierno Vasco

Navarra 2
01006 Vitoria (ÁLAVA)
Tel.: 945 18 79 00 - Fax: 945 18 78 30

Departamento de Cultura

Donostia San Sebastián 1
01010 Vitoria (ÁLAVA)
Tel.: 945 01 80 00 - Fax: 945 18 95 35

Departamento de Educación, Universidades e Investigación

Donostia San Sebastián 1

01010 Vitoria (ÁLAVA)
Tel.: 945 01 80 00
Fax: 945 01 83 35 - 36

**Departamento de Justicia, Economía,
Trabajo y Seguridad Social**

Donostia San Sebastián 1
01010 Vitoria (ÁLAVA)
Tel.: 945 01 80 00

**Departamento de Ordenación del
Territorio, Vivienda y Medio Ambiente**

Samaniego 2
01008 Vitoria (ÁLAVA)
Tel.: 945 01 80 00

Departamento de Sanidad

Donostia San Sebastián 1
01010 Vitoria (ÁLAVA)
Tel.: 945 01 80 00

**Departamento de Transporte y Obras
Públicas**

Olaguibel 38 (edif. Panticosa)
01004 Vitoria (ÁLAVA)
Tel.: 945 18 05

ÁLAVA

**Departamento de Bienestar Social de la
Diputación Foral de Álava**

Gral. Álava 10 - 5º - Dpto. 5
01005 Vitoria (ÁLAVA)
Tel.: 945 23 10 12 - Fax: 945 14 86 83

Centro Base

Manuel Iradier 27 bajo
01005 Vitoria (ÁLAVA)
Tel.: 945 23 31 90

GUIPÚZCOA

**Departamento de Bienestar Social de la
Diputación Foral de Guipúzcoa**

Av. de la Libertad 17-19
20004 San Sebastián (GUIPÚZCOA)
Tel.: 943 42 61 06

Centro Base

Podavines 1 - bajo
20010 San Sebastián (GUIPÚZCOA)
Tel.: 943 46 62 11 - Fax: 943 47 15 99

VIZCAYA

**Departamento de Bienestar Social de la
Diputación Foral de Vizcaya**

Henao 5
48009 Bilbao (VIZCAYA)
Tel.: 94 420 80 00 - Fax: 94 420 71 82

Centro Base

Marcelino Oreja 3-5 - bajo
48010 Bilbao (VIZCAYA)
Tel.: 94 420 78 02 - Fax: 94 420 69 23

LA RIOJA

**Presidencia del Consejo de Gobierno de
la Comunidad Autónoma de La Rioja**

Vara del Rey 3
26071 LOGROÑO
Tel.: 941 29 11 00

**Consejería de Educación, Cultura y
Juventud**

Portales 2
26071 LOGROÑO
Tel.: 941 29 11 00 - Fax: 941 29 12 21

**Consejería de Hacienda y Promoción
Económica**

Vara del Rey 3
26071 LOGROÑO
Tel.: 941 29 11 00 - Fax: 941 29 11 91

**Consejería de Obras Públicas,
Transportes, Urbanismo y Vivienda**

Calvo Sotelo 15
26071 LOGROÑO
Tel.: 941 29 11 00 - Fax: 941 29 12 44

**Consejería de Salud, Consumo y
Bienestar Social**

Villamediana 17
26071 LOGROÑO
Tel.: 941 29 11 00

Dirección Provincial del IMSERSO

Muro de la Mata 13-14 - bajo

26001 LOGROÑO

Tel.: 941 24 70 77

Centro Base

Trinidad 13 - bajo

26005 LOGROÑO

Tel.: 941 20 18 22 - Fax: 941 20 18 24

COMUNIDAD VALENCIANA

Presidencia de la Generalitat Valenciana

Caballeros 2

46071 VALENCIA

Tel.: 96 386 61 00

Consejería de Cultura, Educación y Ciencia

Av. Campanar 32

46071 VALENCIA

Tel.: 96 386 65 00 - Fax: 96 386 65 70

Consejería de Sanidad

Roger de Lauria 19

46071 VALENCIA

Tel.: 96 386 66 00 - Fax: 96 386 66 07

Consejería de Empleo, Industria y Comercio

Colón 32

46004 VALENCIA

Tel.: 96 386 68 00 - Fax: 96 386 68 03

Consejería de Bienestar Social

Paseo Alameda 16

46071 VALENCIA

Tel.: 96 386 67 00

Dirección General de Servicios Sociales

Colón 80

46071 VALENCIA

Tel.: 96 386 24 00

ALICANTE

Dirección Territorial de Servicios Sociales

Fernando Madroñal 52

03071 ALICANTE

Tel.: 96 590 07 00 - Fax: 96 590 07 10

Centro Base

Fernando Madroñal 52

03007 ALICANTE

Tel.: 96 590 07 18 - 09

Fax: 96 590 07 18

Centro Base

Óscar Esplá 35

03007 ALICANTE

Tel.: 96 592 03 61 - Fax: 96 590 07 18

CASTELLÓN

Dirección Territorial de Servicios Sociales

Pza. María Agustina 1 - 3º

12003 CASTELLÓN DE LA PLANA

Tel.: 964 35 84 00 - Fax: 964 35 80 81

Centro Base

Pza. María Agustina 1 - 3º

12003 CASTELLÓN DE LA PLANA

Tel.: 964 35 84 28 - Fax: 964 35 80 81

VALENCIA

Dirección Territorial de Bienestar Social y Área de Trabajo

Barón de Cárcer 36

46001 VALENCIA

Tel.: 96 386 67 50 - Fax: 96 394 00 30

Centro Base

San José de Calasanz 30

46008 VALENCIA

Tel.: 96 386 79 00 - Fax: 96 386 99 09

CEUTA

Presidencia de la Ciudad de Ceuta

Pza. de África s/n

51001 CEUTA

Tel.: 956 52 82 00 - Fax: 956 51 44 70

Consejería de Economía y Hacienda

Pza. de África s/n

51001 CEUTA
Tel.: 956 52 82 00

Consejería de Obras Públicas
Pza. de África s/n
51001 CEUTA
Tel.: 956 52 82 00

Consejería de Educación y Cultura
Pza. de África s/n
51001 CEUTA
Tel.: 956 52 82 00

Consejería de Fomento y Medio Ambiente
Pza. de África s/n
51001 CEUTA
Tel.: 956 52 82 00

MELILLA

Presidencia de la Ciudad Autónoma de Melilla
Pza. de España 1
52071 MELILLA
Tel.: 95 269 91 00

Consejería de Educación, Cultura, Juventud y Deportes
Pza. de España 1
52071 MELILLA
Tel.: 95 269 91 00

Consejería de Bienestar Social y Sanidad
Pza. de España 1
52071 MELILLA
Tel.: 95 269 91 00

Dirección Provincial del IMSERSO
Querol 31
52004 MELILLA
Tel.: 95 267 31 98 - 32 55

Centro Base
Querol 31
52004 MELILLA
Tel.: 95 267 48 87 - Fax: 95 267 26 26

PUBLICACIONES PERIÓDICAS

ACCIÓN EDUCATIVA
Príncipe 35
28012 MADRID
Tel.: 91 429 50 29 - Fax: 91 429 50 31

ACTUALIDAD DOCENTE
Marqués de Mondéjar 29-31 - 1º
28028 MADRID
Tel.: 91 725 75 63 - Fax: 91 726 11 17

ADOZ (Boletín del Centro de Documentación de estudios en Ocio)
Universidad de Deusto
Av. de las Universidades 24
48007 Bilbao (VIZCAYA)
Tel.: 94 446 55 84 - Fax: 94 446 79 09

AFIM (Revista de la Fundación)
García Martín 2 - 2º
28224 Pozuelo de Alarcón (MADRID)
Tel.: 91 352 88 98 - Fax: 91 351 06 34

ALCER (Revista) Instituto de Salud Carlos III
Sinesio Delgado 8
(Pabellón Victoria Eugenia)
28029 MADRID
Tel.: 91 323 56 55 - Fax: 91 314 21 20

ANDE (Revista)
Av. General Mola 6 - pta. 2
28223 Pozuelo de Alarcón (MADRID)
Tel.: 91 352 87 78 - Fax: 91 351 01 86

AUXILIA
Anglí 50 A - 2º
08017 BARCELONA
Tel.: 93 204 75 02 - Fax: 93 205 06 51

BOLETÍN DEL CEAPAT
Los Extremeños 1
28038 MADRID
Tel.: 91 778 90 61 - Fax: 91 778 41 17

BOLETÍN DEL REAL PATRONATO
Serrano 140
28006 MADRID
Tel.: 91 411 55 00 - 01
Fax: 91 411 55 02

BOLETÍN SENC

Instituto Cajal
Av. Doctor Arce 37
28002 MADRID
Tel.: 91 585 47 35 - Fax: 91 585 47 54

BONA GENT

Isaac Peral 25 - bajo
46024 VALENCIA
Tel.: 96 330 14 77 - Fax: 96 330 14 77

COMUNIDAD EDUCATIVA

Eraso 3 (Instituto Calasanz)
28028 MADRID
Tel.: 91 725 72 00 - Fax: 91 361 10 52

COMUNIDAD ESCOLAR

Alcalá 34 - 6ª planta
28071 MADRID
Tel.: 91 532 03 38 - Fax: 91 522 40 06

CUADERNOS ATED

Asesoría Técnica Empleo y Discapacidad
Pza. de la Independencia 6
28001MADRID
Tel.: 91 330 06 00 - Fax: 91 330 06 60

CUADERNOS DE PEDAGOGÍA

Vía Laietana 30 - 5º
08003 BARCELONA
Tel.: 93 310 15 00 - Fax: 93 315 26 63

EDUCACIÓN Y BIBLIOTECA

República de Ecuador 2 - 4º C
28016 MADRID
Tel.: 91 457 08 66 - Fax: 91 457 14 69

EDUCACIÓN SOCIAL (Revista de Investigación Socioeducativa)

Fundació Peré Tarrés Entença 157
08029 BARCELONA
Tel.: 93 410 16 02 - Fax: 93 439 45 15

ENTORNO Profesional

San Felipe Neri 2 - 4º Izda.
28013 MADRID
tel.: 91 559 59 86 - Fax: 91 548 36 11

ESCUELA ESPAÑOLA

Mayor 4 - 1º
28013 MADRID
Tel.: 91 532 46 60 - 521 74 51
Fax: 91 531 48 86

FIAPAS

Núñez de Balboa 3 - 1º
28001 MADRID
Tel.: 91 576 51 49 - Fax: 91 576 57 46

FUNDESCO (Boletín Informativo)

Pza. de la Independencia 6
28001 MADRID
Tel.: 91 330 06 00 - Fax: 91 330 06 60

GUÍA POLIBEA

Andarríos 19
28043 MADRID
Tel.: 91 759 53 72 - Fax: 91 759 53 72

GUÍA DEL PSICÓLOGO

Ramiro II 6 - bajo
28003 MADRID
Tel.: 91 534 85 04 - 86 31
Fax: 91 553 06 43

INFANCIA Y APRENDIZAJE

Ctra. de Canillas 138 - 2º pl. - Of. 16 C
28043 MADRID
Tel.: 91 338 38 74 - Fax: 91 300 35 27

LEMA (Boletín de ASPAYM)

Apdo. de Correos 497
45080 TOLEDO
Tel.: 925 25 53 79 - Fax: 925 21 64 58

LOGOPEDIA, FONIATRÍA Y AUDIOLOGÍA

Violante de Hungría 111-115
08028 BARCELONA
Tel.: 93 330 91 41 - 415 45 44
Fax: 93 491 51 26

MAPFRE MEDICINA

Ctra. de Majadahonda-Pozuelo
km. 3,500
28220 Majadahonda (MADRID)
Tel.: 91 626 55 17 - 06
Fax: 91 581 21 42

MAPFRE SEGURIDAD

Ctra. de Majadahonda-Pozuelo
km. 3,500
28220 Majadahonda (MADRID)
Tel.: 91 626 55 17 - 06
Fax: 91 581 21 42

MINUSPORT

Ferraz 16
28008 MADRID
Tel.: 91 547 17 18 - Fax: 91 541 99 61

MINUSVAL (IMSERSO)

Av. de la Ilustración s/n c/v Ginzo de
Limia 58
28029 MADRID
Tel.: 91 347 89 37 - 89 72 - 89 45

NOTICIAS EM (Revista de AEDEM)

Av. Donostiarra 26 - piso 11 - 1º
28027 MADRID
Tel.: 91 403 61 71 - 74 81
Fax: 91 403 61 71

PAIDEIA (Boletín Informativo)

Pza. María Pita 17
15001 LA CORUÑA
Tel.: 981 22 41 02 - 67 77
Fax: 981 22 46 59

PAPELES DEL PSICÓLOGO

Claudio Coello 46 - 2º dcha.
28001 MADRID
Tel.: 91 435 52 12 - Fax: 91 577 91 71

PERFILES (ONCE)

Quevedo 1
28014 MADRID
Tel.: 91 589 45 25 - 26
Fax: 91 589 45 27

PLATAFORMA (PREDIF)

Mallorca 6
28012 MADRID
Tel.: 91 528 03 04 - Fax: 91 539 39 48

POLIBEA (Revista)

Andarríos 19
28043 MADRID
Tel.: 91 759 53 72 - Fax: 91 759 53 72

REVISTA DE EDUCACIÓN ESPECIAL

Meléndez 21
37008 SALAMANCA
Tel.: 923 26 12 28
Fax: 923 26 78 60

**REVISTA DE LA ASOCIACIÓN
CATALANA DE ATENCIÓN PRECOZ**

Hotel d'Entitats (edif. Piramído - La Pau)
Pere Verges 1 - 7ª pl.
08020 BARCELONA
Tel.: 93 278 02 94 ext. 714
Fax: 93 278 01 74

**SERVIMEDIA (Boletín de Información
Social)**

Paseo Gral. Martínez Campos 46 - 5º B
28010 MADRID
Tel.: 91 391 39 31
Fax: 91 391 39 32 - 33

SIGLO CERO (FEAPS)

General Perón 32 1º
28020 MADRID
Tel.: 91 556 74 13 - 53
Fax: 91 597 41 05

SOCIOS (ASPAYM - Cantabria)

José Mª de Cossío 33 - bajo 10
39011 SANTANDER
Tel.: 942 32 17 00 - Fax: 942 32 13 82

**VELA MAYOR (Revista de ANAYA
Educación)**

Juan Ignacio Luca de Tena 15
28027 MADRID
Tel.: 91 393 88 00 - Fax: 91 742 66 31

VISIÓN (Revista de la FAARPEE)

Montera 24 2º
28013 MADRID
Tel.: 91 521 60 84 - Fax: 91 521 60 84

VOCES (Boletín de FEAPS)

General Perón 32 1º
28020 MADRID
Tel.: 91 556 74 13 - Fax: 91 597 41 05

FERIAS

MINUSVAL

Fira de Lleida
Camps Elisis
25080 LÉRIDA
Tel.: 973 20 14 15

PRESTACIÓN DE SERVICIOS

ASSISTO

Gestión de Recursos Psicosociales a domicilio para discapacitados - Orientación y Gestión - Rehabilitación - Informes y Peritajes
Gran Vía 31 8º 3
28013 MADRID
Tel.: 91 522 40 13

CADD Centro Asesor

Gestoría Social Especializada - Servicios de: asistente social, psicólogo, abogado y asesor de ayudas técnicas - Tratamiento de pensiones, residencias, ayudas técnicas y económicas - Cualquier otro tema relacionado con la discapacidad, tercera edad, etc.
Jorge Juan 50 3º izda.
28001 MADRID
Tel.: 91 578 08 09

CRUZ ROJA

Teleasistencia Domiciliaria
Rafael Villa s/n
28223 El Plantío (MADRID)
Tel.: 91 335 44 44

CRUZ ROJA DE BURGOS

Unión de Lesionados Cerebrales
Tel.: 947 24 41 96 - Fax: 947 24 04 24

AGENCIAS DE VIAJES

ROMPIENDO BARRERAS R B TRAVEL

Al discapacitado en especial, al público en general
Roncesvalles 3
28007 MADRID
Tel.: 91 551 36 22 - 552 84 07
Fax: 91 552 62 07

VIAJES 2000

Consell de Cent 305
08007 BARCELONA
Tel.: 93 451 60 84
Paseo de la Castellana 228
28002 MADRID
Tel.: 91 323 25 23

LIBRERÍAS ESPECIALIZADAS

CANARIAS

General Sanjurjo 18
38006 SANTA CRUZ DE TENERIFE
Tel.: 922 28 07 96 - 04 12
Fax: 922 28 07 14

CLARÍN

Paseo de la Inmaculada 40
31200 Estella NAVARRA
Tel.: 948 55 41 48

DÍAZ DE SANTOS

Maldonado 6
28006 MADRID
Tel.: 91 431 24 82
Fax: 91 575 55 63

DIEGO MARÍN

Merced 9
30001 MURCIA
Tel.: 968 24 28 29 - 20 03 01
Fax: 968 23 96 15

HERDER

Balmes 26
08007 BARCELONA
Tel.: 93 317 05 78 - Fax: 93 412 27 02

PAPER LIB

Marqués de Murrieta 6
26005 LOGROÑO
Tel.: 941 20 11 72

PARADOX

Santa Teresa 2
28004 MADRID
Tel.: 91 319 06 92

POLIBEA

Andarríos 19
28043 MADRID
Tel.: 91 388 37 77 - Fax: 91 759 53 72

REPISO

Cerrajería 4
41004 SEVILLA
Tel.: 95 422 53 35

XIADA

Av. Finisterre 78
15004 LA CORUÑA
Tel.: 981 27 69 50

Editoriales**AMARÚ**

Meléndez 21
37008 SALAMANCA
Tel.: 923 26 12 28 - Fax: 923 26 78 60

CEAC EDICIONES

Perú 164
08020 BARCELONA
Tel.: 93 307 30 04

CEPE

General Pardiñas 95
28006 MADRID
Tel.: 91 562 65 24

Cie Editorial Científico Médica

Velázquez 124
28006 MADRID
Tel.: 91 429 87 34

DEBATE

Gabriela Mistral 2
28035 MADRID
Tel.: 91 386 55 22 - Fax: 91 386 56 33

FUNDESCO

Independencia 6
28001 MADRID
Tel.: 91 330 06 00 - Fax: 91 330 06 60

HACER

Pza. Carmen 16 - 2º 1ª
08029 BARCELONA
Tel.: 93 317 34 93

HERDER

Provenza 388
08025 BARCELONA
Tel.: 93 457 77 00

EDICIONES MORATA

Mejía Lequerica 12
28004 MADRID
Tel.: 91 448 09 26

NARCEA

Dr. Federico Rubio y Galí 9
28039 MADRID
Tel.: 91 742 12 33

PAIDEIA

Pza. de María Pita 17
15001 LA CORUÑA
Tel.: 981 22 41 02 - Fax: 981 22 46 59

POLIBEA

Andarríos 19
28043 MADRID
Tel.: 91 388 37 77 - Fax: 91 759 53 72

SANTILLANA

Elfo 2
28027 MADRID
Tel.: 91 322 45 00 - Fax: 91 322 44 75

TEA EDICIONES

Fray Bernardino Sahagún 24
28036 MADRID
Tel.: 91 345 86 08 - Fax: 91 359 83 11

COLECCIÓN REHABILITACIÓN

1. **Minusvalía y sociedad.** Claude Veil, 1978, 219 págs., agotado.
2. **Minusvalía e inadaptación.** Jean-Marc Bardeau, 1978, 326 págs., agotado.
3. **El minusválido físico: Diagnóstico y orientación (tomo I).** Charles L. Thomas, 1978, 362 págs., agotado.
4. **El minusválido físico: Diagnóstico y orientación (tomo II).** Charles L. Thomas, 1978, 275 págs., agotado.
5. **Los demás hermanos de la familia. Minusvalía y crisis familiar.** Stephen Kew, 1978, 232 págs., agotado.
6. **Ceguera.** R. Clemente, A. Martín Lillo, P. Marteles, J. Rosel, A. Vicente y Q. Villagrán, 1979, 174 págs., agotado.
7. **Vamos a jugar: Guía de juegos cotidianos para ayudar al desarrollo normal del niño.** Dorothy M. Jeffree, Roy McConkey y Simon Jewson, 1979, 200 págs.
8. **Niño a pesar de todo. Minusvalías, enfermedades crónicas y trastornos psicosociales en la infancia.** Etienne Boltanski, 1979, 273 págs., agotado.
9. **Las etapas de la rehabilitación. Estudio sociológico en torno al proceso rehabilitador seguido por 194 minusválidos.** Mildred Blaxter, 1979, 261 págs., agotado.
10. **Drogodependencia. Actas del IX Congreso Internacional sobre Prevención y Tratamiento de las Drogodependencias.** 1980, 584 págs., agotado.
11. **Estimulación precoz en casa. Guía práctica para los padres del niño discapacitado.** Cliff Cunningham y Patricia Sloper, 1980, 366 págs., agotado.
12. **Introducción a la gerontología social.** Varios autores, 1981, 157 págs., agotado.
13. **Diccionario mímico español.** Félix Jesús Pinedo Peydró, 1981, 581 págs., agotado.
14. **Los servicios sociales: organización y funcionamiento.** Gloria Rubia, 1982, 280 págs., agotado.

15. **Participación** (extracto del Congreso de Rehabilitación Internacional de Winnipeg), 1981, 168 págs., agotado.
16. **Niños ciegos. La deficiencia visual y el desarrollo de la personalidad.** Selma Fraigerg, 1990, 314 págs., reimpresión.
17. **Economía y minusvalía. Perspectivas internacionales.** Susan Hammerman y Stephen Maikowski, 1982, 247 págs.
18. **Integración social de los minusválidos. Comentarios a la Ley 13/1982, de 7 de abril.** M. Azanar, P. Azúa y E. Niño, 1982, 332 págs., agotado.
19. **Guía de estimulación precoz para niños ciegos.** Jesusa Pertejo y otros, 1983, 232 págs., reimpresión.
20. **Yo, parapléjico. Manual práctico para los parapléjicos y tetrapléjicos.** Giuseppe Porqueddú, 1983, 247 págs., agotado.
21. **Tercera edad sana. Ejercicios preventivos y terapéuticos.** Dr. J. Parreño y otros, 2.^a ed., 1990, 471 págs.
22. **Clasificación Internacional de deficiencias, discapacidades y minusvalías. Manual de clasificación de las consecuencias de la enfermedad.** 1983, 281 págs., agotado.
23. **Atención familiar al discapacitado auditivo.** Michael Nolan e Ivan Tucker, 1983, 284 págs., agotado.
24. **Cómo conseguir que el niño juegue y se comunique.** Chris Kiernan, Rita Jordan y Chris Saunders, 2.^a ed., 1990, 368 págs.
25. **Sociodrama, marginidad y drogas.** Fidel de la Garza y otros, 1984, 235 págs.
26. **La lepra y sus imágenes.** Alicia E. Kaufmann, 1985, 168 págs.
27. **Temas de Biomecánica y Patomecánica.** Ricardo Hernández, 1987, 410 págs., reimpresión.
28. **Sistema de comunicación aumentativa.** FUNDESCO, 2.^a ed., 1990, 240 págs.
29. **Lectura Braille y procesamiento de la información táctil.** Esperanza Ochaíta y otros, 1987, 182 págs.
30. **Aplicaciones del ordenador en la rehabilitación del lenguaje.** Margarita Hidalgo, 1988.
31. **Actividades deportivas y de ocio para minusválidos psíquicos.** ANDE, 1988, 192 págs.
32. **Eficacia de una intervención temprana en casos de alto riesgo.** INSERSO, 1989, 514 págs.

33. **Prestaciones y servicios para personas con minusvalías en los países de la CE.** INSERSO, 1989, 376 págs.
34. **Juegos adaptados para niños con necesidades especiales.** Carolina Ramsey, 1990, 268 págs.
35. **I Congreso «FIAPAS».** Fiapas/Arans-Bur, 1990, 218 págs.
36. **Ponencias y comunicaciones del «16 Congreso Nacional de AELFA».** Asociación Española de Logopedia, Foniatría y Audiología, 1990, 464 págs.
37. **Perspectivas de Rehabilitación Internacional.** Rehabilitación Internacional, 1991, 466 págs.
38. **Programa sensorial para niños con necesidades especiales.** Flo Longhorn, 1991, 282 págs.
39. **La enfermedad de Alzheimer.** Robert T. Woods, 1991, 210 págs.
40. **Hermanos y hermanas de niños con necesidades especiales.** Debra J. Lobato, 1992, 264 págs.
41. **El papel de la fisioterapia en la Tercera Edad.** Barbara Sutcliffe, 1992, 168 págs.
42. **El síndrome de Down.** Mar Selikovith, 1992, 234 págs.
43. **Orientación profesional del deficiente mental.** Adonina Calzón Vidal, 1993, 336 págs.
44. **Simposio Internacional sobre Eliminación de Barreras de Comunicación.** INSERSO/FIAPAS, 1994, 204 págs.
45. **Actividades acuáticas por la rehabilitación de minusválidos.** Universidad de Rhode Island, 1994, 126 págs.
46. **Deportes para minusválidos psíquicos.** Federación Española de Deportes para Minusválidos Psíquicos, 1994, 140 páginas.
47. **Autismo: hacia la recuperación afectivo-social a través de terapia asistida por animales.** María Cristina Medina Fernández y otros, 142 págs.
48. **Evaluación psicosocial del retraso mental. Conceptos, metodología e instrumentos.** INSERSO/Universidad de Cádiz, 1995, 244 págs.
49. **Actividad física y salud en la Tercera Edad. Conferencia Internacional EGREPA.** INSERSO/INEF (Castellano/Inglés), 1996, 264 págs.
50. **La discapacidad en el siglo XXI. Plan de Acción (Seminario).** Universidad Menéndez Pelayo, 1996. 232 págs.

51. **Valoración de la deficiencia y la discapacidad en los trastornos del lenguaje, el habla y la voz.** J. M. Gorospe Arocena y otros; Universidad de Salamanca, 1997, 304 págs.
52. **Síndrome de Down: perspectivas psicológica, psicobiológica y socioeducacional.** Jean A. Rondal, Juan Perera, Lynn Nadel y Annick Comblain (comp.), 1997, 318 págs.
53. **El Síndrome X frágil.** Material educativo de la Fundación Nacional del X Frágil de Estados Unidos, 1997, 336 págs.
54. **Día a día en la enfermedad de Alzheimer.** El estrés de los cuidados diarios. Karen A. Lyman, 1998, 232 págs.
55. **Espina bífida. Aspectos psicológicos.** M.^a Asunción Jiménez Rodrigo, 1998, 86 págs.
56. **El Síndrome de Prader-Willi: Guía para familias y profesionales.** 1999, 400 págs.