

# ASSOCIACIÓ CATALANA SÍNDROME PRADER-WILLI

Hotel d'Entitats Sant Feliu – Pg. dels Cirerers, 56-58 – 08906 L'Hospitalet de Llobregat  
www.xarxabcn.net/praderwillicat/  
praderwillicat-xarxabcn@bcn-associacions.org  
Telèfon 646 055 545

**IMAGINA** que, des que vas néixer, els teus músculs són menys forts que els de les altres persones.

**IMAGINA** que, tot i fent exercici físic, el teu metabolisme no crema calories en la mateixa proporció que les altres persones.

**IMAGINA** que sempre tens gana i que faries qualsevol cosa per aconseguir menjar.

**IMAGINA** que has de viure amb una dieta per a tota la vida, mentre en el teu entorn totes les persones mengen el que volen.

**IMAGINA** que et costa molt expressar els teus sentiments i que ningú no t'entén.

**IMAGINA** que t'enfades contínuament perquè sempre sents que et controlen i diuen que la teva conducta no és la correcta.

---

Una síndrome és un conjunt de signes i símptomes que, junts, caracteritzen un quadre clínic determinat. Això no vol dir que totes les persones afectades per la mateixa síndrome mostrin necessàriament la totalitat dels símptomes, ni tampoc el mateix grau d'intensitat en els símptomes presents.

La síndrome de Prader-Willi (SPW) és una malaltia genètica complexa que afecta el cromosoma 15 i que ocasiona l'absència o pèrdua de la funció corresponent a alguns gens relacionats amb el funcionament de l'hipotàlem, encarregat de regir mecanismes com, per exemple, les sensacions de gana i sacietat, el control de les emocions, la temperatura corporal, etc.

El problema fonamental de les persones amb SPW és la necessitat insaciable de menjar vinculada a l'absència de la sensació de sacietat, el que explica la pertorbació fonamental del comportament alimentari, l'obesitat difícilment controlable derivada de tal circumstància i les múltiples complicacions conseqüents de l'obesitat.

Es calcula que una de cada 15.000 persones neixen amb la SPW. Es presenta tant en homes com en dones i s'ha detectat en persones de totes les races. La SPW és considerada una malaltia rara i és molt difícil el seu diagnòstic a causa del gran desconeixement existent.

Al llarg de la vida, la SPW es presenta en dues etapes molt diferenciades: la primera, des del naixement i fins als 2-4 anys. La persona amb SPW neix amb un to muscular molt baix, gairebé no es mou i li és molt difícil succionar. El guany de pes és molt lent en el primer any, però a poc a poc tendeix a normalitzar-se. Els nadons amb SPW no ploren gens i, quan ho fan, el seu plor és molt fluix. Tenen molta son. Necessiten més temps del normal per assolir les fites del desenvolupament. Aquest retard pot ser molt important

durant el primer any, però, paulatinament, experimenten una millora, per exemple, caminen al voltant dels dos anys. La parla també es pot presentar amb retard i amb dificultats, probablement a causa de la hipotonia, però la seva habilitat verbal freqüentment és bona. En aquesta etapa és molt important l'estimulació precoç, la fisioteràpia i la logopèdia.

La segona etapa apareix entre els 2-4 anys. Canvia el seu metabolisme i s'engreixen ràpidament. Comença a presentar-se l'obsessió pel menjar, per la qual cosa, a partir d'aquest moment, és molt important el control de la dieta. El cervell no rep l'ordre de sacietat, per això tenen una gana insaciable que no poden controlar. Les persones amb SPW, a més, necessiten menys quantitat de menjar que altres persones, ja que els seus cossos tenen menys massa muscular i tendeixen a cremar menys calories. Una bona dieta i exercici físic diari millorarà la seva qualitat de vida.

Les persones amb SPW tenen trastorns d'aprenentatge i la seva capacitat intel·lectual pot estar entre un retard lleuger i moderat. També presenten dificultats per a pensaments i conceptes abstractes.

Són persones molt carinyoses i és molt fàcil estimar-les, però tenen canvis de comportament significatius i, amb freqüència, es mostren tossuts, fan rebequeries i els costa molt acceptar els canvis i els imprevistos. El dèficit d'habilitats socials sovint crea dificultats en la relació amb els seus companys i els genera molts problemes de conducta. Necessiten viure en un entorn molt estructurat amb unes normes molt consistents.

Altres símptomes d'aquesta síndrome poden ser: nivells baixos d'hormona del creixement, el que els ocasiona una estatura baixa, to muscular baix i massa muscular reduïda, mans i peus petits, desenvolupament sexual incomplet, lleuger retard mental, dificultats d'aprenentatge, problemes de comportament i personalitat, rascar-se la pell (es fan ferides que poden durar molt temps a curar-se), etc.

Tot i que cada vegada més, la SPW es diagnostica més sovint en els primers anys de vida; en l'actualitat, encara se segueix diagnosticant en edats bastant avançades, a causa de la importància manca de coneixement dels símptomes que caracteritzen a aquesta síndrome per part dels diferents especialistes mèdics. Aquest diagnòstic tardà provoca, en la majoria dels casos, una manca d'atenció adequada de moltíssima importància en els primers anys de vida de la persona afectada.

No existeix tractament per a la SPW. En els últims anys s'està aplicant, sota criteri endocrinològic, l'hormona de creixement als infants fins que arriben a l'adolescència. Els resultats que s'han

obtingut són efectius pel que fa a la millora de l'aspecte físic, ja que es modifica la proporció de massa muscular magra respecte de la massa muscular grassa, però altres símptomes com l'ansietat pel menjar i els trastorns de la conducta es mantenen invariables. També val a dir que, fins ara, no hi ha prou experiència del que succeeix en el moment de suspendre el tractament de l'hormona del creixement.

**L'Associació Catalana SPW** està formada per pares i mares d'afectats per aquesta síndrome. Unir-se a l'associació dona l'oportunitat d'entrar en contacte amb altres famílies i intercanviar informació i experiència. Permet també sumar-se a l'esforç conjunt per a la recerca de suports específics per a una millor atenció de les persones amb SPW.

L'associació organitza activitats amb regularitat: conferències i tallers de treball relacionats amb la malaltia. També té en funcionament un grup terapèutic per a mares i pares que ajuda a afrontar

la malaltia de forma positiva.

Un dels objectius més importants de l'associació és el de divulgar la SPW als professionals de la salut i l'educació, a les famílies amb persones afectades i a la societat en general. Un coneixement més ampli d'aquesta malaltia per part dels professionals i les persones que estan en contacte amb les persones afectades ajuda a millorar la qualitat de vida de les mateixes.

L'obtenció d'un diagnòstic precoç és vital per a la prevenció de determinats aspectes d'aquesta malaltia. Trobar un fàrmac que supleixi la manca de sacietat de les persones afectades amb la SPW seria de summa importància.

La nostra reivindicació més important és aconseguir el màxim de qualitat de vida per als nostres fills i filles, ja que les persones amb SPW necessiten suport i supervisió al llarg de tota la vida. No es pot oblidar que la SPW és una condició per a sempre.

