

Lista de control de “buena salud”

Los fundamentos para una vida adulta saludable de una persona con síndrome de Prader-Willi (SPW) incluyen un plan de alimentación adecuado y saludable, actividad física regular, eficaz para evitar la obesidad, manteniendo el cuerpo en forma y una buena salud mental. Antes de que esto pueda alcanzarse, la gente que trabaja con la persona que tiene PW debe tener una buena comprensión de las complejidades del síndrome.

Esta "lista de control" es para ayudar a mantener una buena salud para la persona con SPW. Es para ser compartida con otros miembros de la familia, profesionales y cuidadores que estén involucrados con la persona con SPW.

El SPW es una alteración genética debida a una falta de expresión de genes concretos en el cromosoma 15. Afectando a diversos sistemas del cuerpo. A continuación se enumeran algunos problemas comunes que se observan en las personas con SPW, el efecto que el problema está teniendo en la salud y la forma en que debe ser monitoreado o tratado.

Los cambios en la salud física, a menudo, solo se detectan o se sospechan debido a cambios en el comportamiento general por lo que es importante saber de qué ser consciente y qué comprobar!

Sistema / órgano	Efecto	Monitorear / Vigilar / Tratar
Regulación del apetito	Queriendo siempre comer / beber. Interés anómalo en los alimentos. Comer en exceso.	Comida y bebidas deben limitarse. El sobrepeso / obesidad.
Comportamiento	Con frecuencia percibido y mal entendido por otros como el estado de ánimo o una enfermedad mental. A menudo se produce a causa del estrés y la falta de apoyo adecuado.	Requiere estrategias adecuadas de gestión y en raras ocasiones, medicación, a menos que exista una enfermedad mental diagnosticada, lo que puede ocurrir en personas con SPW.
Vejiga	Visto a menudo un vaciamiento insuficiente. La obesidad puede aumentar las infecciones del tracto urinario (ITU) y/o la incontinencia	Temporizar para ir al baño. Aumentar la conciencia de la sensación de vejiga llena/ vejiga vacía. La confusión puede indicar infección urinaria.
Grasa corporal - aumento (con menos músculo) incluso con peso saludable	El sobrepeso y la obesidad puede dar lugar a complicaciones graves.	La ingesta de energía debe limitarse. El ejercicio debe ser parte de la vida. Caminar todos los días durante 1 hora es simple y eficaz.
Densidad ósea (BD) (y la resistencia ósea)	A menudo, es reducida debido a los niveles hormonales bajos, disminución de la masa muscular y muy poca actividad física. La baja densidad aumenta el riesgo de fracturas.	Mantener la ingesta de calcio y vitamina D adecuada, y verificar los niveles sanguíneos. Comprobar la densidad mineral ósea cada 2 años. Ayudar con ejercicio regular con pesas.

Intestino	El estreñimiento es común y puede llevar a la incontinencia intestinal o urinaria, rascado rectal y vaciamiento lento del estómago.	Mantener una ingesta de líquido regular. Puede requerir laxante diario en dosis bajas. Ayudar con ejercicio después de comer. Evitar el consumo excesivo de fibra.
Diabetes Mellitus (DM)	A menudo se desarrolla como resultado de la obesidad, pero también se observa en peso normal. Una DM mal controlada puede causar pérdida de peso no deseable (de masa muscular), insuficiencia renal y pérdida de visión.	Mantenga un peso saludable y ejercicio regular para prevenir DM. Compruebe los niveles de glucemia en ayunas (BGL) cada 6-12 meses. Si existe DM conocida controlar HbA1C (BGL promedio pasadas 6-8 semanas) cada 3-6 meses.
Oídos y audición	La falta de concentración o de respuesta puede indicar el desarrollo de la pérdida de audición, o de psicosis.	Comprobar con el envejecimiento, la persona con PW puede no ser capaz de expresar la pérdida de la audición. Si se deteriora agudamente, comprobar una posible infección en primer lugar.
Ojos	Estrabismo (desalineación de los ojos, bizquear), miopía/hipermetropía.	Desde el nacimiento o por un cambio en la visión con la edad. Compruebe la vista cada 2 años.
Pies / piernas	Pueden desarrollar edema y celulitis, después infecciones graves, cuando se es obeso o inactivo. Pies, cadera, anomalías en la rodilla (desde el nacimiento) pueden empeorar con el aumento de peso y el envejecimiento	Mantener un peso saludable. Mantener actividad diaria / ejercicio. Comprobar con regularidad en busca de úlceras e infecciones, especialmente si la circulación es pobre o los miembros están hinchados.
Pulmones	La obesidad, la reducción de capacidad mecánica para respirar, la escoliosis y la cifosis puede provocar un consumo de oxígeno reducido. La obesidad y la inactividad pueden conducir a la neumonía, infecciones pulmonares e insuficiencia respiratoria. El asma también puede ocurrir.	Mantener un peso saludable. Mantener la actividad diaria / ejercicio. El chequeo médico será necesario si la tolerancia al ejercicio es pobre o se deteriora. Los niveles de oxígeno en la sangre pueden necesitar ser comprobados.
Enfermedad mental	Depresión, psicosis, trastornos del estado de ánimo	Requerir evaluación psiquiátrica y pueden necesitar tratamiento con medicamentos. Debido a las disfunciones cerebrales en SPW, la dosis-respuesta y la susceptibilidad de que los efectos secundarios son menos predecibles, se recomiendan dosis iniciales más bajas.

Boca	Saliva reducida provoca boca seca y pegajosa. El reflujo del estómago puede dañar los dientes (pueden necesitar medicamento antiácido)	Mala higiene dental - la erosión dental Requiere limpieza efectiva regular y visitas regulares al dentista.
Músculo - reducida fuerza y tono Reducida masa muscular	Músculos más débiles, articulaciones inestables, escoliosis, cifosis. Incremento de sensibilidad a ciertos medicamentos.	Malas posturas, movilización más lenta, disminución mecánica para respirar (peor con obesidad). Requiere ejercicios de fortalecimiento. La dosis de algunos medicamentos, cuando recién prescrito, deben ser más bajas de lo habitual
Tolerancia al dolor - alta	Las quejas de dolor real, son raras. El dolor real, a menudo, se indica por cambios en el comportamiento o el nivel de actividad. Revise todas las áreas rojas inflamadas del cuerpo por una caída o trauma que haya ocurrido.	Enfermedades no detectadas o lesiones por accidentes. Todas las quejas de dolor deben ser investigadas para excluir causas y diagnosticar precozmente. Insistir en las radiografías / otras investigaciones después de un trauma, de aparición de enfermedad o de dolor.
Procesamiento secuencial	Pobre higiene personal → infecciones	Fomentar el lavado minucioso de cuerpo. Puede requerir asistencia o señales visuales
Hormonas sexuales son reducidas	La falta de, o reducción de madurez sexual. Reemplazo requerido para la salud ósea.	Anualmente hormona sexual (andrógenos) en sangre a partir de los 15 años de edad. Reemplazo de testosterona (hombres - comenzando con dosis baja) / reemplazo de estrógeno (mujeres) según sea necesario.
Rascado de la piel	Llagas e infecciones	Cortar las uñas cada semana, mantener las manos ocupadas para distraer la atención del rascado (picking).
Apnea del sueño (pausas en la respiración durante el sueño)	Somnolencia diurna (se produce en el SPW incluso sin apnea del sueño), falta de concentración, irritabilidad excesiva. Puede empeorar con el aumento de peso.	Para ser evaluado por especialista del sueño / neumólogo - pueden necesitar máquina respiratoria positiva o más tiempo de sueño por la noche.

<p>Estómago e intestinos El vaciamiento lento del estómago y un tiempo de paso reducido por los intestinos son frecuentes en personas con SPW</p>	<p>Estómago distendido. Pérdida del apetito - ningún deseo de comer (a menudo único síntoma - ¡se debe investigar!)</p> <p>Vómitos, pocas veces visto en el SPW, a menudo indica una enfermedad grave</p>	<p>Quejas de “malestar”, de hinchazón y dilatación de estómago o pérdida del apetito. Riesgo de necrosis gástrica - muerte del tejido del estómago debido a la reducción del flujo sanguíneo en la pared del estómago. Requiere tratamiento médico urgente.</p>
<p>Temperatura (corporal) - pobre regulación y sensaciones</p>	<p>Ropa inapropiada para el clima. Puede sufrir de hipo o hipertermia. Infecciones, pero sin fiebre.</p>	<p>Ayudar con la elección de ropa para el clima frío / calor. Si bien en general, VERIFICAR SI HAY INFECCIÓN con o SIN fiebre / temperatura corporal elevada.</p>
<p>Intoxicación por agua</p>	<p>Dará lugar a un desequilibrio electrolítico que puede causar convulsiones.</p>	<p>No permita una ingesta de líquidos ilimitada.</p>
<p>CHEQUEO MÉDICO ANUAL</p>	<p>Es posible que los familiares de la persona con SPW deban insistir <i>por</i> ella.</p>	<p>Compruebe peso, medidas de cintura, presión arterial, la función pulmonar, los dientes, las posturas. Se recomiendan a partir de los 15 años, análisis de sangre anuales. Pedir: bioquímica (incluyendo calcio, colesterol, glucosa), estudios de hierro (incluyendo hierro), estudios endocrinos (incluyendo hormonas sexuales, de tiroides, vitamina D).</p>

No tenga miedo de buscar una evaluación médica para la persona con SPW si en modo alguno se preocupa por su salud, debido a cambios en su forma o comportamiento. Siempre proporcione información acerca de SPW al médico o profesional de la salud que está viendo a la persona con SPW recordando que el SPW no es bien conocido e incluye características específicas que deben entenderse antes de prescribir un tratamiento. Las personas con SPW necesitan las orejas, los ojos y la voz de la persona con la que conviven, para mantener una buena salud y longevidad!