

## ¿Qué es el Síndrome de Prader Willi?

- 1** Prevalencia  
Es una enfermedad congénita y para lo que no hay tratamiento. Aparece en uno de cada 15.000 o 20.000 nacimientos.
- 2** La causa  
Es un trastorno congénito debido a una alteración genética en el

cromosoma 15 que se da independientemente del sexo o del grupo étnico.

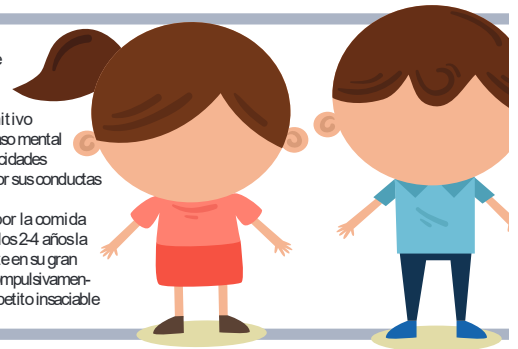
- 3** Características  
Comienza con debilidad muscular, retraso psíquico variable, aumento de peso por apetito exagerado y talla baja. La sospecha clínica en

recién nacidos llega por la hipotonía, y ciertos rasgos físicos como manos y pies pequeños y labios superiores delgados.

- 4** Retraso motor  
Existe un retraso en las distintas etapas con respecto a otros niños pero siempre las alcanzan. Andan sobre los dos años de edad.
- 5** Problemas de lenguaje  
Son comunes. Se suele encontrar retraso en el desarrollo del lenguaje aunque la habilidad verbal

es frecuentemente buena.

- 6** Retraso neurocognitivo  
Presentan un retraso mental tanto por sus capacidades cognitivas como por sus conductas adaptativas.
- 7** Obsesión por la comida  
A partir de los 24 años la comida se convierte en su gran objetivo, comen compulsivamente. Presentan un apetito insaciable



VICTORIA SALINAS VALENCIA  
n «Mí cocina lleva [15] años vacía. Es la única manera de que mi hija duerma más tranquila». En casa de los Lozano-Barrachina es difícil encontrar algo de comer. Ni un cartón de leche de reserva, ni un paquete de harina al fondo de un armario. Nada. Los viveres, la nevera y todo lo necesario en la casa lo tienen a dos puertas enrejadas de distancia, bajo llave y candado, donde su hija Amparo no puede acceder. Eso la tranquiliza y puede dormir mejor. Porque Amparo siempre tiene hambre, haya comido o no, y sería capaz de hacer cualquier cosa por conseguir comida. «Cualquier cosa. Sabe que hace mal pero no lo puedo evitar», recalca su madre. Y no exagera.

Es la cruz de los afectados -y las familias- del Síndrome de Prader Willi, una rara enfermedad entre las raras que conmemora su día internacional el [15] de mayo y que además de expresarse con un retraso motor y mental, deja problemas de conducta y un hipotálamo disfuncional que impide tener a quien nace con él la sensación de saciedad. Siempre tienen hambre.

No hay tratamiento médico que lo subsane, solo un férreo control por parte de familiares y del entorno para evitar que esa ansiedad perpetua por comer les provoque problemas como obesidad mórbida o diabetes, muy comunes en un

¿Se imaginan tener hambre cada segundo de su vida? ¿No sentirse saciado nunca? Es uno de los peores síntomas de los afectados por el Síndrome de Prader-Willi, una rara enfermedad genética que genera además problemas de conducta y retraso psicomotor

## SÍNDROME DE PRADER WILLI

# La enfermedad rara del hambre sin límite

El [15] apetito insaciable de los Prader-Willi les lleva a buscar comida por cualquier método [15]. Sin control, pueden desarrollar obesidad mórbida y diabetes

colectivo que, además, quema de por sí muy pocas calorías al día. A Amparo, de [15] años, no la dejan sola un minuto, aunque es lo suyo [15]cientemente autónoma como para poder coger el autobús y llegar a su centro ocupacional. «Nosotros no la dejamos sola nunca pero conocemos historias de otros niños que han llegado a hacer cosas horribles por comida cuando iban solos», explica su madre, Amparo Barrachina.

Mentir, robar, «rescatar» comida del suelo o de las papeleras, quitarle la comida a las mascotas o hasta ofrecerse a hacer cualquier cosa a desconocidos. Esa es la carga del Prader-Willi a la que hay que añadir problemas de

conducta por esta frustración y ansiedad que se tiene de por vida por tener hambre incontrolada y no poder saciarla. Para Amparo Barrachina, su madre, esa es la parte «que no se ve» de un síndrome que en los primeros años deja niños «muy monos y muy cariñosos» con bajo tono muscular (hipotonía) y bajo desarrollo motor y cognitivo, aunque todavía sin rastro de las bestias negras del Prader Willi, la obsesión por la comida y los problemas de conducta.

«Nosotros tuvimos el diagnóstico cuando Amparo tenía ya algo más de dos años por un error en una de las primeras pruebas genéticas que le hicieron. Estuve tres días llorando en cama pero

al tercero pensé que si yo no iba a estar al lado de mi hija, ¿quién lo iba a hacer? Me puse a luchar y sigo luchando», cuenta su madre. Su primer pensamiento cuando conoció a otra niña con el síndrome fue: «Esto se puede llevar». «Era más mayor y la vi contenta, venía del colegio... pero no sabes a lo que te enfrentas realmente».

Porque quizá tengan un retraso mental que puede llegar a ser alto (varía en cada afectado) pero los Prader Willi tienen la habilidad de desarrollar estrategias para conseguir lo que quieren. «Ahora, y gracias al trabajo que hacemos con ella, podemos ir



incluso de viaje a hoteles con bufé y no pasa nada, no hay ataques de ansiedad ni rabietas ni problemas de conducta, pero algún año en el apartamento de playa tuve que precintar la nevera y poner trampas sonoras: Amparo se levantaba de madrugada y comía todo lo que encontraba», recuerda su madre.

### Insensibles al dolor

Los candados en las neveras, las alarmas y las trampas en la cocina son algo habitual en las casas de estas familias que, sin embargo, reconocen que hay cosas incluso más letales para sus hijos que comer sin [15]: su alta tolerancia al dolor.

Yes que los Prader Willi tienen un umbral del dolor alto, por lo que tardan en quejarse cuando algo les pasa y el síndrome enmascara además aspectos clínicos como su temperatura corporal. Amparo muestra dócilmente su pie derecho tal como le ha pedido su ma-



Amparo, de 19 años y síndrome de Prader-Willi, entre sus padres Amparo y José Luis.

GERMÁN CABALLERO