ESCUELAS UNIVERSITARIAS
GIMBERNAT-CANTABRIA

REVISIÓN SISTEMÁTICA; INTERVENCIÓN LOGOPÉDICA EN EL SÍNDROME DE PRADER WILLI.

SYSTEMATIC REVIEW; SPEECH AND LANGUAGE THERAPY IN PRADER-WILLI SYNDROME.

TRABAJO DE FIN DE GRADO

GRADO EN LOGOPEDIA

Autora: Lucía Pérez Pérez.

Tutora: Laura Fernández-Victorio Alonso.

Fecha de entrega: 08/ 09 / 2015

ÍNDICE

Resumen/Abtract…….. Pág. 2 - 3

Introducción……. Pág. 4 - 8

1. Qué es el Síndrome de Prader-Willi…..**.....** Pág. 4
2. Diagnóstico médico…….. Pág. 4 - 5
3. Técnicas diagnósticas……... Pág. 5 - 7
4. Manifestaciones clínicas……Pág. 7 - 8
5. Objetivos de la revisión sistemática……. Pág. 8

Metodología……...Pág. 9 - 18

Resultados…….…… Pág. 18 - 23

Discusión……... Pág. 24 - 25

Conclusión……. Pág. 26 - 27

Referencias bibliográficas……...……..... Pág. 28 – 31

Anexos……..… Pág. 31 - 50

Tabla 1…… Pág. 32 – 34

Tabla 2…… Pág. 35 - 44

Tabla 3…… Pág. 45 - 51

RESUMEN

La presente revisión sistemática tiene como objetivo analizar de forma crítica los diferentes estudios realizados en los últimos 25 años sobre la intervención logopédica en el síndrome de Prader-Willi.

Para desarrollar este trabajo se llevó a cabo una búsqueda de artículos en castellano, francés, portugués e inglés, en diferentes bases de datos (Pubmed y Google Académico) con la finalidad de mostrar las características del habla y del lenguaje propios del síndrome, y esclarecer la eficacia y necesidad del tratamiento logopédico en dicha patología.

Tras una primera revisión, se observa que existe muy poca bibliografía sobre el tema abordado, identificándose un total de seis artículos que tienen en cuenta la intervención logopédica en las alteraciones del habla y del lenguaje halladas en el síndrome de Prader-Willi.

Al concluir esta revisión, se esclarece que apenas existe información en referencia al papel que juega el logopeda en el tratamiento del síndrome. Los resultados obtenidos del análisis de los artículos seleccionados muestran que existe una gran variabilidad intra e interpersonal en las personas aquejadas de dicha patología. Pese a ello, es necesario establecer una intervención logopédica individualizada una vez el sujeto haya sido diagnosticado. Ello va a permitir a la persona lograr grandes mejoras en habilidades comunicativas en todos los contextos que le rodean.

Es conveniente continuar en esta línea de investigación para poder determinar qué procedimientos terapéuticos específicos son los más efectivos para garantizar la calidad de vida de los individuos con síndrome de Prader-Willi.

ABSTRACT

This systematic review has the aim to critically analyze the different studies published over the last 25 years about the speech therapy in Prader-Willi syndrome.

In order to develop this work, was conducted a search of articles in Spanish, French, Portuguese and English, placed on different databases (Pubmed and Google Academics), with the purpose of showing the speech and language characteristics distinctive of the syndrome, and clarify the effectiveness and necessity of the speech therapy in this disease.

After an initial review, it is noticed that there is very little bibliography about the topic addressed, identifying a total of six articles about the speech therapy in speech and language disorders on Prader-Willi syndrome.

At the end the investigation, it was clarified that there is very little information related to the role of speech therapy in the treatment of the syndrome. The results obtained from the selected articles analysis show that there is a huge intra and interpersonal variability on the people suffering this disease. Nevertheless, it is necessary to create an individualized speech therapy, once the subject has been diagnosed. This will allow the person reaching great improvements on communication skills all over the surrounding contexts.

It is advisable to continue on this line of investigation to be able to determine which specific therapeutic strategies are most effective to ensure the life quality of the individuals with Prader-Willi syndrome.

INTRODUCCIÓN

1. ¿Qué es el Síndrome de Prader-Willi?

Es una enfermedad genética compleja, descrita por primera vez en el año 1956 por los doctores Prader, Labhart y Willi. Se considera una Enfermedad Rara dado que su incidencia es, aproximadamente, de un afectado cada 15.000 nacidos[1]. A pesar de ello, es uno de los síndromes más vistos en las clínicas genéticas y es la causa de obesidad heredada más común que se ha identificado. Afecta a ambos sexos y a todas las razas[2].

Las personas con SPW comparten muchas, pero no todas, las características y síntomas, como son: hipotonía muscular generalizada, pequeña estatura, desarrollo sexual incompleto, retraso madurativo en el desarrollo psicomotor y del lenguaje, desórdenes cognitivos, trastornos conductuales y un apetito insaciable que puede conducir a una ingesta excesiva y a una obesidad extrema que comprometa la vida[2].

Muchas de estas características resultan de un mal funcionamiento del hipotálamo, ya que esta zona controla el apetito. Además se ve comprometida la liberación de varias hormonas secretadas por la glándula pituitaria anterior (GH, FSH/LH, TSH, ACTH y prolactina)[2].

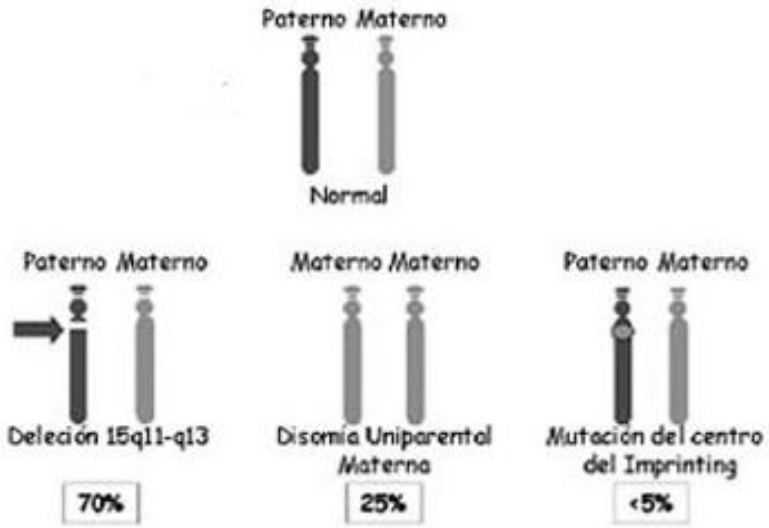
2. Diagnóstico médico.

Las alteraciones genéticas que se originan en el SPW tienen como causa común la pérdida o alteración de genes paternos en la región q11-q13 del cromosoma 15[3]. Esto puede ocurrir de tres formas:

- Delección paterna: El sujeto presenta una pérdida de genes en el cromosoma 15 procedente del padre. La ausencia de dicho fragmento (1-4 Mb) da lugar a las

características clínicas del SPW[3]. Es la forma más común de SPW (70% de los casos)[2].

- Disomía uniparental materna: Existencia de dos cromosomas 15 de origen materno no habiendo aportación del cromosoma 15 paterno[3]. Esta forma representa el 25% de los casos[2].
- Mutación de impronta: Se produce un error en el proceso de imprinting, que hace que estos genes procedentes del cromosoma 15 paterno sean inactivos y se transmitan con un imprinting materno[3]. Son casos muy raros (2-5%)[2].



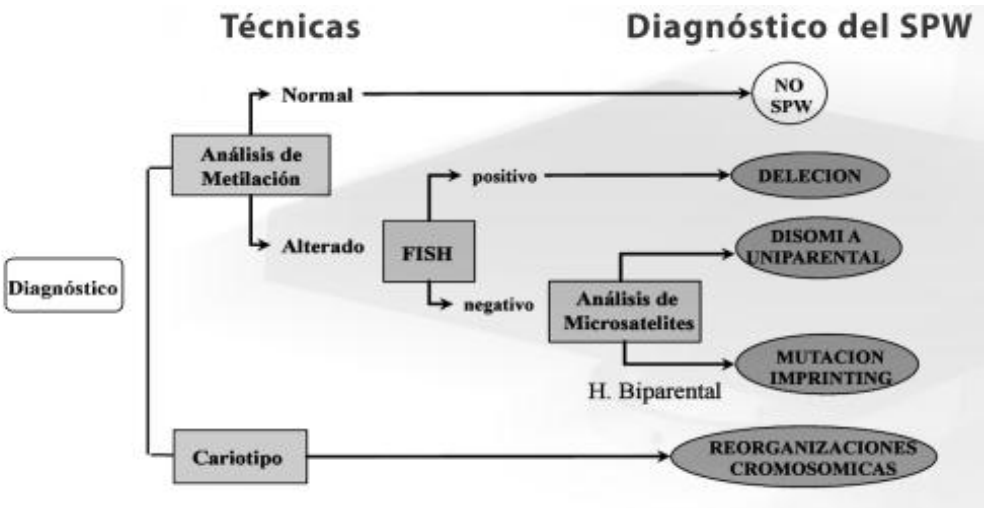
3. Técnicas diagnósticas.

Hasta el momento, se han identificado varios genes que se encuentran en la región crítica (SNRPN, ZNF127 e IPW). La función de la mayoría de ellos es desconocida y probablemente existan aún más genes por ser descubiertos[2].

- Metilación de ADN. Esta técnica se utiliza para diferenciar el gen SNRPN de la región 15q11-q13 perteneciente al alelo materno, el cual se encuentra metilado, del alelo paterno, no metilado[4]. Dichos genes sobremetilados son inactivos, de manera que si el análisis de ADN muestra únicamente el patrón materno

(sobremetilación), se confirma el diagnóstico de SPW[2]. Es una prueba muy eficiente y la más popular para el diagnóstico de dicha patología ya que confirma o descarta el SPW con más del 99% de certeza[3].

- Hibridación in situ fluorescente (FISH). Detecta todo tipo de delecciones, pudiendo detectar así el 70% de las personas con SPW[2].
- Análisis cromosómico de alta resolución (HRCA). Esta técnica se utiliza como prueba complementaria[3]. Se basa en el análisis de linfocitos de la sangre pudiendo detectar así, una pequeña delección del brazo largo del cromosoma 15 en aproximadamente en el 50-60% de los pacientes afectados con SPW. Este análisis es insuficiente para detectar disomía uniparental, mutaciones de impronta, y ciertas delecciones que pueden dar como resultado falsos negativos o falsos positivos[2].
- Estudio de microsatélites. Esta técnica sirve para detectar la disomía uniparental materna. Detecta de qué progenitor viene el cromosoma 15. Para ello requiere muestras de ADN de los padres y del paciente[3].
- Expresión del ARN. La ausencia del gen SNRPNm en el ARN mensajero confirma el diagnóstico de SPW. Esta técnica es muy efectiva en el diagnóstico, pero no identifica la alteración causante[2].



Ambas pruebas, metilación del ADN y expresión del ARN, detectan aproximadamente el 98% de los casos de SPW. Una vez confirmado el diagnóstico por cualquiera de estas dos técnicas, serán necesarias pruebas adicionales, como FISH, para poder distinguir los casos de delección[2].

4. Manifestaciones clínicas.

Los individuos con SPW tienen usualmente características comunes que pueden cambiar con la edad[2].

En el periodo neonatal los sujetos con SPW son muy hipotónicos, con llanto débil o ausente. Esta hipotonía muscular es un hallazgo casi universal que produce una carencia de expresión facial y dificultades para succionar el biberón durante las primeras semanas de vida. No es inusual por tanto, que estos sujetos requieran técnicas especiales de alimentación[2].

Durante el periodo infantil el tono muscular puede mejorar lo que conlleva a una mejoría de la actividad motora. A pesar de ello, siempre existe un retraso en comparación con niños que no presentan ningún síndrome. En esta etapa comienzan las dificultades en la articulación y expresión del lenguaje, presentando además, un tono de voz alto[2].

El periodo de la niñez se caracteriza por el aumento del apetito y ganancia excesiva de peso. Los niños pueden comenzar a hablar y los problemas de articulación del habla suelen persistir. Además, suelen exhibir problemas de conducta. Pueden asistir a escuelas de educación regular hasta secundaria, a pesar de sus problemas intelectuales asociados[2].

En la última etapa, correspondiente a la adolescencia y edad adulta, surgen problemas que comprometen la respiración y el sueño. Los problemas de conducta y el retraso del aprendizaje pueden llegar a ser más notables en estos años. La velocidad del crecimiento y el desarrollo sexual están muy retrasados dado que no producen cantidades suficientes de hormona del crecimiento. La perseverancia por la búsqueda de alimentos, problemas de conducta y del intelecto, impide que en la mayoría de los casos se desenvuelvan por sí solos en un entorno normalizado[2].

5. Objetivos.

El principal objetivo de este trabajo es demostrar la importancia de la intervención logopédica en el Síndrome de Prader-Willi. Y por otro lado, poner de manifiesto las grandes carencias que aún existen actualmente en este binomio logopedia-Prader-Willi.

Las características de dicha patología requieren de un tratamiento logopédico concreto que atenúe distintas dificultades que presentan desde los primeros años de vida. Algunas de estas dificultades son: hipotonía muscular generalizada, alteraciones en la articulación y en la voz, dificultades en el desarrollo del lenguaje, problemas de flexibilidad mental y de conducta.

De estas dificultades, nombradas anteriormente, surge la necesidad de instaurar una metodología de trabajo logopédico específica para el SPW, cubriendo y respondiendo así a las necesidades comunicativas que presentan dichos sujetos.

METODOLOGÍA

El proceso de búsqueda de la información se llevó a cabo entre los meses de Enero y Junio del año 2015. Para la realización de este trabajo se realizó una búsqueda sistemática de aquellos artículos cuyos objetivos e hipótesis estuvieran relacionados con el objetivo que se plantea. La búsqueda se establece desde el año 1990 hasta la actualidad.

Las siguientes bases de datos informatizadas han sido utilizadas para la búsqueda de información: Google Académico, Pubmed, Medline Plus, Índice Médico Español (IME) y Elsevier (ScienceDirect). También se ha realizado búsqueda de la bibliografía "gris" u "opaca" por medio de guías y publicaciones de la Asociación Española, Francesa y Estadounidense del Síndrome de Prader Willi. Pero finalmente, la búsqueda de los artículos quedó reducida a las siguientes bases de datos: Google Académico y Pubmed. En la base de datos Pubmed se estableció como criterios de búsqueda: los 25 últimos años y humanos. El resto se descartaron debido a que no hubo resultados obtenidos o no se ajustaban a los requisitos de la revisión.

Para comenzar con la búsqueda se introdujeron diferentes palabras clave. En primer lugar se realizó la búsqueda con el fin de conocer los aspectos médicos más generales del síndrome:"Prader Willi Syndrome", "Prader Willi Syndrome treatment", "dysfunctions in PWS", "cognitive disabilities in PWS", "genetics in PWS", "medical diagnostic in PWS", y "hyperphagia and obesity in PWS".

Después, se realizó una segunda búsqueda con palabras clave más específicas con el fin de responder a la pregunta objetivo en cuestión: "language disorders in PWS", "speech disorders in PWS", "speech therapist in PWS" y "speech and language disorders in PWS", "communication in PWS" y "voice characteristics in PWS".

Para la selección final de los artículos, se llevó a cabo una lectura completa de los artículos con el fin de determinar si cumplían todos los criterios necesarios para la revisión. Tras haber realizado la lectura completa y análisis de distintos artículos correspondientes al Síndrome de Prader-Willi y sus respectivas referencias bibliográficas, se establece un criterio para su categorización con la finalidad de facilitar la selección de los artículos en base a los criterios de inclusión y exclusión establecidos para la revisión. La clasificación se realiza atendiendo a si abordan la patología desde un ámbito médico, educativo o logopédico.

Finalmente, de los 12 artículos seleccionados en un primer momento, se descartaron 6. Por tanto, fueron 6 los artículos restantes elegidos para realizar la revisión.

A continuación, la tabla 1 (adjunta en los anexos, pág. 31) muestra los resultados de los artículos que finalmente fueron seleccionados en la búsqueda final en las distintas bases de datos a través de las palabras clave. La fracción numérica muestra los artículos seleccionados para realizar la revisión de los que dan en total como resultado al introducir las palabras clave en la base de datos correspondiente.

Criterios de inclusión.

En la selección de los artículos se tuvieron en cuenta varios criterios de inclusión:

- Patología: la búsqueda quedó restringida para sujetos diagnosticados de Síndrome de Prader Willi.
- Idioma: la búsqueda de bibliografía se realizó en español, inglés, francés y portugués con el fin de acceder a un mayor número de publicaciones. La mayor parte de los artículos encontrados han sido publicados en inglés.

- Artículos: se incluyen los artículos que sean de carácter logopédico y que apoyen la respuesta de la pregunta objetivo "necesidad y eficacia del tratamiento logopédico en sujetos con síndrome de Prader Willi".
- Tipo de estudio: estudios de casos, y un estudio de casos y controles. Se buscaron este tipo de estudios con la finalidad de conocer la sintomatología logopédica que presentan los sujetos con SPW a distintas edades, conocer las distintas estrategias y procedimientos de evaluación e intervención llevados a cabo, y verificar la necesidad y eficacia de la terapia de habla y lenguaje en dicha patología. En uno de los estudios se incluye un grupo control sin SPW.
- Año de publicación: los artículos seleccionados están publicados entre los años 1990 y 2015.
- Participantes: se incluyen estudios realizados con una muestra de un único sujeto, hasta con una muestra de 55 participantes. Las edades de los sujetos se encuentra entre los 6 meses y los 42 años y son de ambos sexos. El motivo por el que se utilizan muestras de edades tan amplias se debe a la baja incidencia del síndrome y a la evolución de la sintomatología en base a edad. Todos los participantes diagnosticados de SPW presentan sintomatología a nivel de voz, habla y lenguaje, motricidad oral y en la cualidad de la voz, pero entre ellos existe una gran variabilidad y grado de afectación.
- Tipo de intervención: se tuvieron en cuenta los artículos que hablaran de la evaluación e intervención logopédica y de otras intervenciones que conjuntamente realizadas, favorecieran esta primera (ej.: tratamiento conjunto de la oralidad por medio de la intervención logopédica y el taller de cocina).
- Medidas de resultado: en los estudios en los que se muestra la eficacia de la terapia logopédica, los resultados se muestran por medio del progreso hallado

desde el instante inicial en el que se comenzó la terapia hasta el final de la misma. En los estudios en los que se demuestra la necesidad de la terapia logopédica, es debido a la sintomatología hallada en el síndrome una vez es valorada por medio de pruebas, test estandarizados y análisis de muestras del habla espontánea.

Criterios de exclusión.

- Patología: se excluyen otro tipo de síndromes y enfermedades genéticas que no tuvieran que ver con dicho término. Es por esto por lo que se excluyen el Síndrome de Angelman y el Trastorno del Espectro Autista.
    - Se descarta el síndrome de Angelman debido a que es otro síndrome y aunque es considerado "la hermana" del Síndrome de Prader Willi por tener el mismo origen genético en la región 15q11-q13, tiene origen en la copia cromosómica heredada de la madre. En cambio en el SPW la alteración cromosómica está en la copia paterna.
    - Se ha hallado en los últimos estudios una sobre-extensión de un gen materno en la región q11-q13 del cromosoma 15 que podría estar vinculada con el origen genético del Trastorno del Espectro Autista. Se excluye de la revisión porque aunque comparte características disejecutivas y de la teoría de la mente, se trata de una patología diferente al SPW.
- Idioma: se descartan todos los artículos que no se hayan redactado en inglés, francés, portugués o español.
- Artículos: no se tienen en cuenta para este estudio los artículos de carácter médico y educativo. Tampoco los artículos logopédicos que no respondan a la pregunta objetivo.

- Se eliminan los artículos médicos debido a que abordan aspectos médicos que pueden ser explicados por las distintas disfunciones multisistémicas que presenta el síndrome (hipogonadismo, somnolencia, desarrollo intelectual y conducta). También se descartan porque se centran en clarificar los aspectos relacionados con la importancia del diagnóstico neonatal y las distintas técnicas existentes.
- No se tienen en cuenta tampoco los artículos educativos dado que reflejan la importancia del binomio enseñanza-aprendizaje y la necesidad de dar la respuesta educativa más adecuada a sujetos con SPW, dejando completamente de lado el papel del logopeda.

- Tipo de estudio: se descartan los artículos en los cuáles no se estudie una muestra de sujetos.
- Año de publicación: no se admiten artículos que hayan sido publicados hace más de 25 años.
- Participantes: se excluyen los estudios realizados a usuarios que tengan una edad inferior a 6 meses o superior a 42 años.
- Tipo de intervención: no se tuvieron en cuenta los estudios que no hablasen de la sintomatología, evaluación, y necesidad o eficacia de la intervención logopédica.
- Medidas de resultado: se descartaron los estudios que no esclarecieran las características del habla y lenguaje correspondientes a sujetos con SPW, las distintas estrategias y procedimientos de evaluación e intervención en dicha patología, y la necesidad o eficacia de la terapia del habla y lenguaje.

A continuación, la tabla 2 (anexos pág.34) muestra los criterios de inclusión o exclusión utilizados para seleccionar los artículos que van a analizarse en la realización de la revisión sistemática.

Con el objetivo de asegurar la calidad de la revisión sistemática, los 6 estudios elegidos en la selección final fueron evaluados utilizando la parrilla de 11 preguntas de lectura crítica Critical Appraisal Skills Programme en Español (CASPe). Se ha elegido la plantilla de cohortes por ser estudios realizados a una muestra de individuos con SPW. Se ha establecido una puntuación mínima de 5 en una escala de 1 al 11, siendo 10 la puntuación máxima.

Autor (año) Ref.	**1**	**2**	**3**	**4**	**5**	**6**	**7**	**8**	**9**	**10**	**11**	**Total**
A) Lewis BA(2006)[21].	SI	SI	SI	NO	NS		SI	SI	SI	NO	NO	**6**
B) Misquiatti ARN, Cristovao MP, BritoMC (2011)[22].	SI	SI	SI	SI	SI		SI	SI	SI	NO	NO	**7**
C) Akefeldt A, Akefeldt B, Gillberg C. (1997)[23].	SI	SI	SI	SI	NS		SI	SI	SI	NO	NO	**7**
D) Zambotti N, De Paula Souza L.A. (2013)[24].	SI	SI	SI	SI	SI		NO	SI	NS	NO	NO	**6**
E) Lewis BA, Freebairn L, Heeger S, Cassidy SB. (2002)[25].	SI	SI	SI	SI	NS		SI	SI	SI	NO	NO	**7**
F) Kleppe SA, Katayama KM, Shipley KG, Foushee DR. (1990)[26].	SI	SI	SI	NO	NS		NO	SI	SI	NO	NO	**5**

Preguntas de la parrilla de lectura crítica Critical Appraisal Skills Programme en Español (CASPe):

1. ¿El estudio se centra en un tema claramente definido?

Sí, todos los artículos seleccionados centran su estudio en un tema claramente definido. La mayoría incide en demostrar la variedad existente en las características del habla y del lenguaje de los sujetos con SPW, cuál es su origen y su evolución a lo largo de distintas edades cronológicas.

2. ¿La cohorte se reclutó de la manera más adecuada?

Los artículos elegidos reclutan sus casos de manera adecuada. La mayoría elige muestran de edades amplias para estudiar las características en base a la edad. Misquiatti ARN[22] y Zambotti N[24] realizan el estudio a un único sujeto para analizar los resultados y observar la evolución de la intervención logopédica en dicho sujeto.

3. ¿El resultado se midió de forma precisa con el fin de minimizar posibles sesgos?

Los resultados de los artículos se miden de forma precisa ya que han sido obtenidos por medio de test estandarizados y pruebas específicas adaptadas a los sujetos para desarrollar los objetivos del estudio.

4. ¿Han tenido en cuenta los autores el potencial efecto de los factores de confusión en el diseño y/o análisis del estudio?

En la mayoría de los estudios han tenido en cuenta los factores de confusión. Pero en el estudio de Bárbara A. Lewis (2006) y en el de Kleppe SA, Katayama KM, Shipley KG, Foushee DR. (1990) se plantea que la gran heterogeneidad características de la muestras seleccionadas podría ser una limitación en el estudio. Además en este último no se tiene

en cuenta el grado de discapacidad intelectual ni la severidad del síndrome, y no cuenta con test ni pruebas estandarizadas para ese tipo de población y edad.

5. ¿El seguimiento de los sujetos fue lo suficientemente largo y completo?

Algunos artículos muestran el procedimiento llevado a cabo en el seguimiento de los sujetos[22, 24] que es considerado largo y completo. En el resto no se conocen dichos datos.

6. ¿Cuáles son los resultados de este estudio?

   A) Bárbara A. Lewis (2006): Los resultados muestran que las personas aquejadas de SPW presentan alteraciones en la comunicación, lenguaje, habla y en la motricidad de los órganos del habla. Esclarece la gran variabilidad existente en las alteraciones. Se establece la necesidad de tratamiento logopédico a lo largo de toda la vida de los sujetos con SPW, incidiendo en los aspectos del lenguaje, habla, habilidades sociales y pragmática.

   B) Misquiatti ARN, Cristovao MP., Brito MC (2011): Se obtienen resultados que concluyen con la necesidad de la intervención logopédica en el SPW para favorecer el desarrollo del sujeto que le permita superar los aspectos del habla y del lenguaje en los que presenta mayores dificultades (habilidades conversacionales, interacción social, atención).

   C) Akefeldt A., Akefeldt B. y Gillberg C. (1997): Los resultados del estudio sugieren que algunas de las alteraciones propias del SPW están ligadas a aspectos genéticos, otras a la discapacidad intelectual, y otros a la anatomía y fisiología características del síndrome. Además, apoyan la

intervención logopédica temprana mediante la estimulación de la zona motora oral para mejorar el habla y el lenguaje.

D) Zambotti N, De Paula Souza LA. (2013): Recalcan la eficacia del tratamiento conjunto del lenguaje y de la alimentación obtenido por medio de la oralidad. Se consigue una evolución de la paciente en habilidades comunicativas, comprensión del lenguaje, motricidad oral, articulación, y aspectos cognitivos.

E) Lewis BA., Freebairn L., Heeger S., Cassidy SB. (2002): Los resultados obtenidos muestran la gran variabilidad presente en la sintomatología logopédica del síndrome. A su vez, demuestra que algunas alteraciones varían con la edad. Plantea la necesidad de los servicios de logopedia desde la infancia hasta la adultez en sujetos con SPW debido a alteración en el desarrollo del habla y del lenguaje.

F) Kleppe SA, Katayama KM, Shipley KG, Foushee DR. (1990): Los sujetos con SPW presentan un retraso en el desarrollo de ciertos aspectos del lenguaje y el habla (errores articulatorios, ininteligibilidad, retraso en las habilidades lingüísticas, y alteraciones de la voz). Se garantiza la mejora de dichos aspectos mediante el tratamiento logopédico.

7. ¿Son precisos los resultados?

Sí, porque se ha llevado a cabo una evaluación exhaustiva de diferentes aspectos en los sujetos seleccionados, y se han obtenido los resultados pertinentes en base a los objetivos planteados en el estudio. Todos los sujetos estudiados han mostrado alteraciones en ciertos aspectos; lo único que varía entre ellos es la gravedad de estas.

8. ¿Te parecen creíbles los resultados?

Sí, los resultados obtenidos son creíbles porque se han obtenido en muestras de sujetos grandes, tras ser evaluados por medio de test estandarizados y pruebas específicas.

9. ¿Los resultados de este estudio coinciden con otra evidencia disponible?

Sí, todos los estudios nombran otros en los cuáles se basan para reafirmarse o en los cuáles se hayan obtenido resultados diferentes.

10. ¿Se pueden aplicar los resultados a tu medio?

No se pueden aplicar los resultados obtenidos de los estudios seleccionados debido a la baja incidencia del síndrome en la población, siendo de 1/15000 recién nacidos.

11. ¿Va a cambiar esto tu decisión clínica?

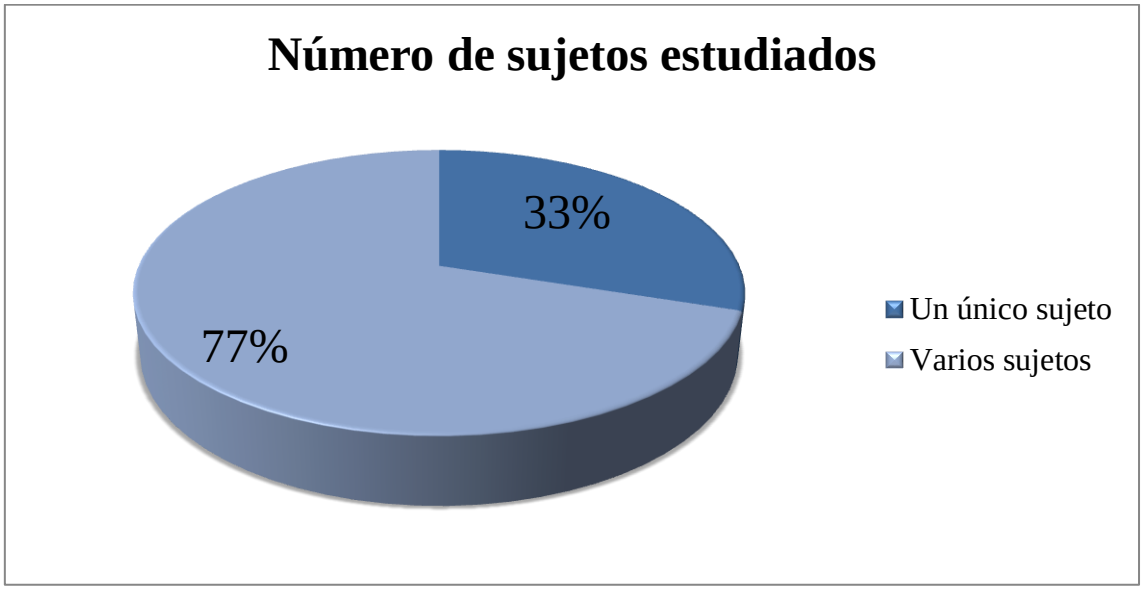
No, estos estudios han reafirmado mis conocimientos y teorías respecto a la necesidad de la logopedia en el tratamiento de los sujetos con SPW, y la evolución de éstos en los aspectos de habla y lenguaje.

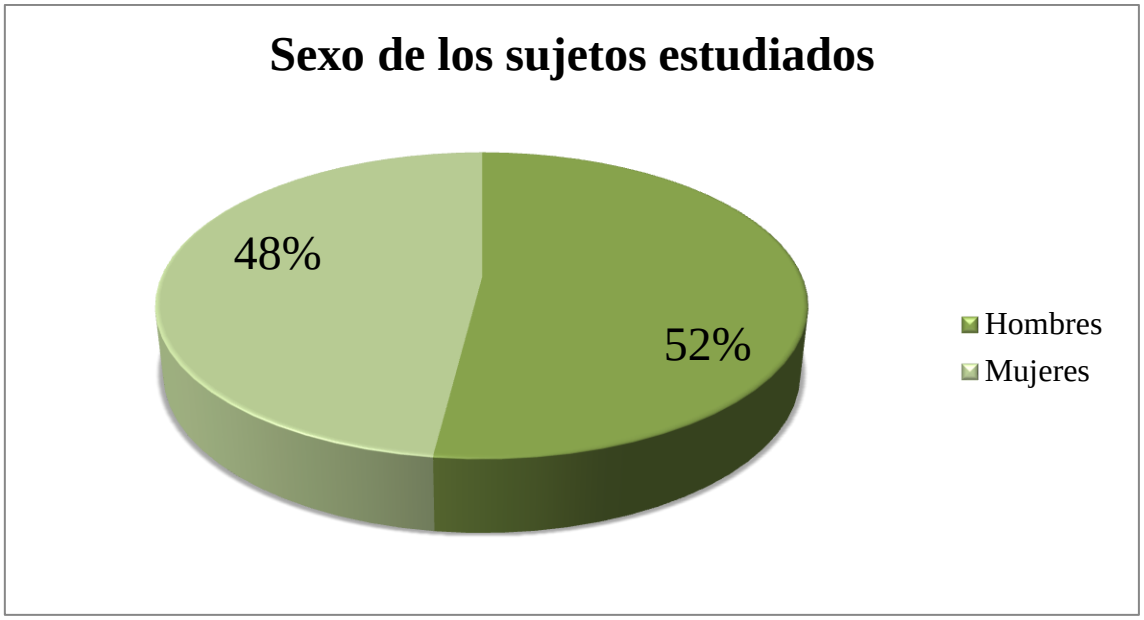
RESULTADOS

Ver tabla 3 resumen de los artículos seleccionados (anexos pág. 44).

Tras el análisis de los seis artículos seleccionados, se muestran los resultados obtenidos en relación a los objetivos que se plantean en el trabajo. Los seis artículos que han sido incluidos en la revisión esclarecen las características comunes del habla y del lenguaje que presentan los participantes con SPW en los estudios, y a su vez, muestran la necesidad y eficacia del tratamiento logopédico en dicha patología.

Las muestras de sujetos con síndrome de Prader Willi incluidas en los artículos son muy variables. Dos de los 6 artículos, realizan el estudio en un único sujeto, mientras que el resto lo hace en una muestra mucho más amplia, que abarca desde los 11 hasta los 55 sujetos. La edad de los participantes estudiados también es muy variable ya que está comprendida entre los 6 meses y los 42 años. Esta variabilidad es muy importante dado que permite conocer la evolución de la sintomatología logopédica a medida de aumenta la edad de los sujetos con SPW. Esto posibilita establecer criterios de intervención logopédica en función a dichas variables evolutivas. Tres de los 6 artículos únicamente estudian sujetos en edad infantil con edades comprendidas entre los 5 y los 17 años (50%), mientras los otros tres abarcan desde la infancia hasta la edad adulta. Únicamente un estudio[20] divide a los sujetos en 4 grupos de edad. Respecto al sexo, se estudiaron un total de 118 participantes, 62 hombres (52%) y 56 mujeres (48%).





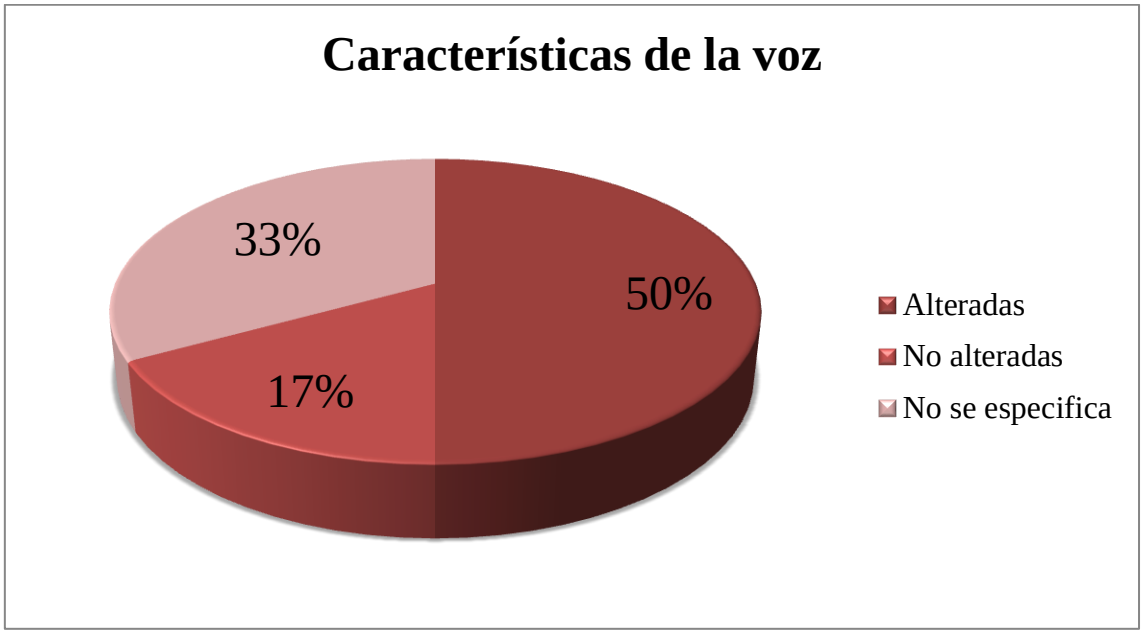
Los resultados obtenidos en los distintos estudios mostraron que los sujetos con síndrome de Prader Willi presentan alteraciones en el lenguaje, en el habla, en la voz y en la motricidad orofacial. Todos están de acuerdo en que, a pesar de que presentan alteraciones en dichos aspectos, existe una gran variabilidad intra e interpersonal respecto al grado de severidad de dichas alteraciones provocada por la heterogeneidad y complejidad que caracteriza al síndrome.

En cuanto a las características del lenguaje, todos los artículos inciden en que los sujetos con síndrome de Prader Willi presentan alteraciones en la vertiente comprensiva y expresiva, siendo ésta última la de mayor afectación. A nivel expresivo, tienen un retraso en el desarrollo de las habilidades fonológicas, sintácticas, gramaticales y pragmáticas. Además, tienen un vocabulario comprensivo y expresivo reducido.

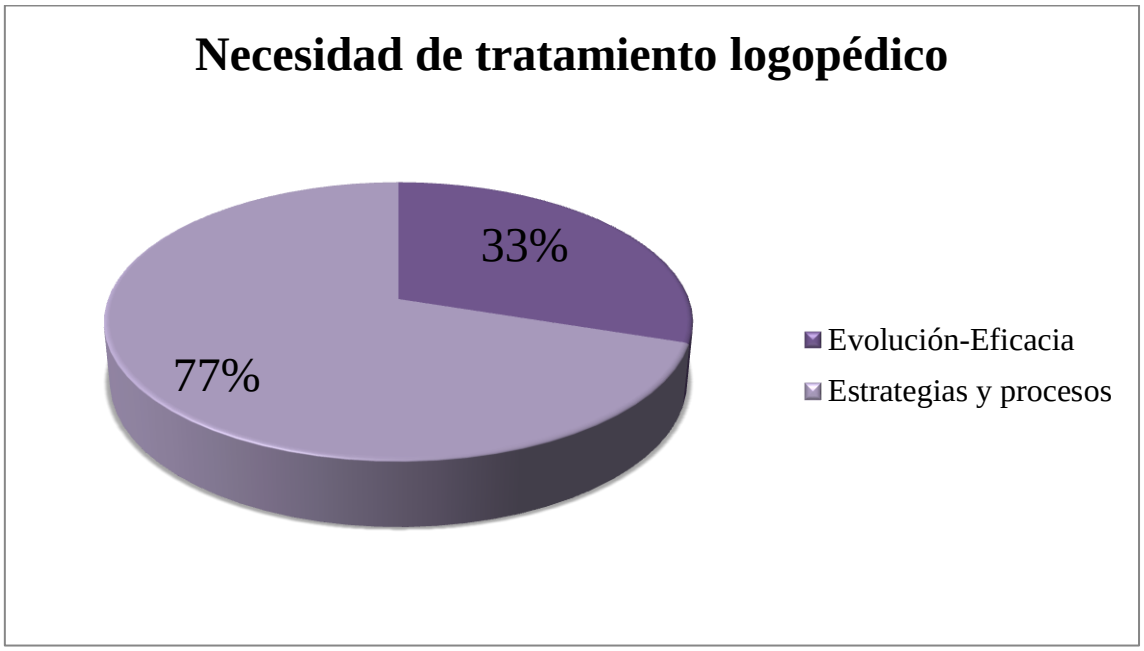
Por otro lado, los individuos que padecen esta patología se caracterizan por tener un habla en la cual la inteligibilidad se encuentra reducida. Sólo 3 de los 6 artículos muestran la presencia de errores fonéticos y procesos fonológicos de simplificación del habla, distorsiones y sustituciones en su mayoría (50%). El origen de las alteraciones

del habla reside en el retraso del lenguaje y los déficits hallados en la motricidad oral[16, 18]. Estos déficits incluyen dificultades en la elevación y realización de movimientos alternos de la lengua, e incoordinación de los órganos que intervienen en la articulación[16, 20]. Respecto a la fluencia del habla no se ha establecido un resultado concordante[16, 21].

Todos los artículos exponen una gran variabilidad respecto a la voz. Algunos estudios muestran que los sujetos tienen alteraciones en las características de la voz (50%) presentando hipernasalidad y tono alto principalmente, mientras que sólo uno (17%) establece que presentan una sonoridad adecuada. En los dos restantes (33%) no se tiene en cuenta. La variabilidad en la resonancia se puede hallar como hiponasalidad o hipernasalidad, siendo más frecuente esta última. Según algunos estudios, se produce por la hipotonía velofaríngea y las alteraciones en la motricidad oral[16, 18].



Atendiendo al tratamiento, todos los artículos tienen en cuenta la importancia y necesidad de la intervención logopédica en sujetos con síndrome de Prader-Willi. Pero únicamente en 2 de los 6 artículos se evidencia la evolución conseguida en distintos sujetos por medio de la terapia del habla y del lenguaje (33%), y por tanto, se demuestra la eficacia del tratamiento. En los 4 restantes se muestran distintas estrategias y procesos a tener en cuenta en el tratamiento con dicha patología (77%).



Respecto a la evolución del tratamiento, en los dos casos[16, 19] se ha conseguido una mejora en los aspectos del lenguaje y habla. En ambos estudios se lleva a cabo una intervención logopédica centrada en mejorar las habilidades sociales, la pragmática y la motricidad oral. Únicamente un estudio (50%) propuso el tratamiento del lenguaje conjuntamente con el de la alimentación por medio de distintas técnicas y maniobras basadas en la oralidad. Por lo que se llevó a cabo el tratamiento de la hipotonía oral por medio de terapia miofuncional. De esta terapia conjunta se obtuvieron mejoras en el

desarrollo del lenguaje (área comunicativa y social especialmente) y se consiguió un aumento de la consciencia de la zona oral (plano sensitivo-motor). En el otro estudio el tratamiento de este aspecto no se tuvo en cuenta (50%). Pero ambos estudios están de acuerdo en que la terapia del habla y del lenguaje ha de estar presente durante toda la vida del sujeto, desde la infancia hasta la edad adulta, incidiendo en aquellas manifestaciones en las que tienen mayores dificultades. Uno de los artículos[20] esclarece que en la infancia el tratamiento logopédico se centra en las dificultades de alimentación, en la hipotonía y en el retraso del desarrollo del lenguaje. En la etapa escolar hasta la edad adulta, la terapia incide en los errores articulatorios, la ininteligibilidad, los déficits en el lenguaje expresivo y comprensivo, las dificultades de interacción social y en la alteración de las características de la voz.

Son cuatro los artículos que muestran distintas estrategias y procesos a tener en cuenta en el tratamiento logopédico con los sujetos con síndrome de Prader Willi (77%). Los logopedas han de estar incluidos en un equipo multidisciplinar y deben conocer en profundidad las características del síndrome que influyen en las alteraciones del lenguaje y del habla. Las distintas estrategias inciden en que es necesaria la intervención temprana en la patología del habla y del lenguaje como signo de buen pronóstico. La terapia tiene que estar planteada en base al diagnóstico y a la evaluación realizada previamente a cada sujeto. La intervención logopédica ha de individualizarse en base a las necesidades de cada sujeto y debe ser constante debido al daño cerebral subyacente que padecen.

DISCUSIÓN

A pesar de la baja incidencia característica del síndrome de Prader Willi, esta patología es de especial relevancia para los logopedas dado que presentan importantes dificultades en el lenguaje y en el habla, las cuales acompañan al sujeto a lo largo de todo el proceso vital. Por tanto, se ha demostrado mediante los distintos artículos expuestos la eficacia y necesidad de la terapia del habla y del lenguaje en las personas aquejadas de esta patología.

Son múltiples las limitaciones halladas a la hora de realizar esta revisión sistemática. Por un lado, la mayoría de los estudios hallados sobre el síndrome, centran su objetivo en describir aspectos genéticos y fenotípicos, no teniendo en cuenta el tratamiento de los aspectos de la comunicación en estos sujetos. Son limitados los artículos que tienen en cuenta el papel del logopeda dentro del equipo multidisciplinar que trata a los individuos aquejados de síndrome de Prader Willi. También son escasos los que muestran las características del habla y del lenguaje propias de la patología y verifican la eficacia del tratamiento logopédico de éstas. Por otro lado, existe una gran carencia respecto a los artículos que abordan la intervención logopédica y no existe un consenso establecido respecto a los programas de tratamiento específicos que se llevan a cabo. Los estudios hallados que se aproximan a la intervención logopédica lo hacen desde una perspectiva sintomática, es decir, aplican distintas terapias y métodos según la sintomatología, de forma que se van poniendo en práctica los conocimientos correspondientes a otras patologías que se pueden llevar a cabo en esta también según el momento evolutivo en el que se encuentre el sujeto (ej.: estimulación de los reflejos orales, estimulación velofaríngea, trabajo miofuncional). Tampoco hay investigaciones que esclarezcan cuáles son las terapias y métodos de intervención más eficaces en el síndrome de Prader Willi.

La mayoría de los artículos hallados no son de acceso gratuito. Únicamente se han encontrado estudios en inglés y portugués, por lo que se hace evidente la falta de investigación o de base científica en España. Existen pocos artículos que se basen en un estudio de una muestra de sujetos. Igualmente, las muestras estudiadas son muy diferentes de un estudio a otro. La mayoría o se basan en un único individuo, o abarcan un rango de edades demasiado amplio, lo que resulta incompatible a la hora de esclarecer las características comunes que presentan los sujetos con dicha patología en un grupo de edad determinado. Asimismo, se han encontrado muchas limitaciones en las muestras de los estudios debido a las diferencias halladas entre los participantes seleccionados (grado de discapacidad intelectual, patologías asociadas). La evaluación que se lleva a cabo en la mayoría de los artículos es insuficiente debido a que se utilizan test y pruebas estandarizadas que condicionan los resultados dado que algunas no tienen en cuenta ciertas características, como la edad o la discapacidad intelectual, entre otras.

A pesar de la poca población aquejada de síndrome de Prader Willi y las grandes variaciones interindividuales, sería interesante completar dichos estudios mediante el análisis de muestras de sujetos con características más homogéneas para constatar las alteraciones del lenguaje y del habla en cada grupo de edad. Además, esto nos conduce a plantear un programa de intervención propio de la patología y por tanto, realizar un mayor número de investigaciones en las que se evidencie la evolución de los sujetos en cuanto al lenguaje y al habla se refiere. Esto nos llevaría a cuestionarnos: ¿El programa de intervención logopédica específica del síndrome proporcionaría un aumento de la eficacia del tratamiento de los aspectos del habla y del lenguaje?

CONCLUSIÓN

Muchas de las conclusiones que se han extraído tras el análisis y revisión de los artículos seleccionados con anterioridad, no han sido del todo las esperadas ni las deseadas, puesto que demuestran que, actualmente, no se da la importancia suficiente a la eficacia de la intervención logopédica en los individuos con síndrome de Prader Willi, como a otros tratamientos (de alimentación, de conducta).

En cambio se considera que la logopedia cumple una labor fundamental en el abordaje del síndrome, por medio de un equipo multidisciplinar del cual forma parte. Es necesario que una vez que el sujeto esté diagnosticado, se establezca una evaluación de los aspectos pertinentes y se plantee un programa de intervención logopédica lo más tempranamente posible que incida en las habilidades comunicativas, puesto que la comunicación es una función imprescindible en el ser humano. Cuanto antes comience la estimulación, mejor será el pronóstico.

Como ha quedado constatado con anterioridad, es de gran importancia crear un programa de intervención adaptado a esta patología. El tratamiento logopédico consigue una evolución eficaz de los aspectos que engloba el habla y el lenguaje. Esto permite a los sujetos lograr una mejora de la habilidades comunicativas que pueden ser empleadas en todos sus contextos, y en consecuencia, conseguir una vida más autónoma e independiente y su inclusión en la sociedad. Todo ello le va a posibilitar gozar de una mayor calidad de vida.

Es muy importante tener en cuenta todos los contextos en los que el individuo con síndrome de Prader Willi se desenvuelve para conseguir la eficacia de la terapia. Por lo que la intervención logopédica no sólo debe centrarse en el tratamiento del propio

sujeto, sino también dotar de pautas y estrategias a las personas que le rodean. Esto les va a permitir comunicarse con éxito, y facilitar así la generalización de sus aprendizajes.

Debido a la importante carencia de información hallada en el binomio logopedia-síndrome de Prader Willi con la que poder comparar la eficacia del tratamiento logopédico en esta patología, los resultados continúan siendo inciertos al igual que alentadores para realizar futuros estudios. Se considera necesario aumentar el número de investigaciones para poder ofrecer a dichos sujetos un tratamiento logopédico cada vez más eficaz.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Rustarazo Garrot A. El proceso de enseñanza-aprendizaje en personas con Síndrome de Prader-Willi [Internet]. AESPW. Revisado 04 de Julio de 2012. Disponible en : http://aespw.org/wordpress/wp-content/uploads/2014/02/ensenanza.pdf
2. Dr. Moris AA, Síndrome de Prader-Willi, Guía 2005 para familiares y profesionales. [Internet]. PWSA. Disponible en: http://pwsa-usa.org/spanish/SpanishGuideAngulo2005.pdf
3. El Síndrome de Prader-Willi: Guía para familias y profesionales. [Internet] 1ª edición, 1999, Edita: Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales, Secretaría General de Asuntos Sociales. Instituto de Migraciones y Asuntos Sociales (IMSERSO) Madrid: Colección Rehabilitación. Disponible en: http://www.imserso.es/InterPresent2/groups/imserso/documents/binario/356guia_sndrome_prader_willi.pdf
4. Dr. Caixàs Pedragós A ET al. Síndrome de Prader Willi (SPW). [Internet]. Disponible en: http://aespw.org/wordpress/wp-content/uploads/2014/02/25preguntasspw2.pdf
5. ASPWA Y Junta de Andalucía (2010) Manual para familias de personas afectadas por el Síndrome de Prader-Willi. [Internet]. Disponible en: http://aespw.org/wordpress/wp-content/uploads/2014/02/GuiaaNdalucia2.pdf
6. Alerta médica Síndrome de Prader Willi por médicos especialistas en el Síndrome de Prader Willi. [Internet]. IPWSO. Disponible en: http://www.pwcf.org/wp-content/uploads/2012/12/Medical-Alert-Spanish-2007-24-pages.pdf

7. Fridman C, Kok F, Koiffmann CP. Síndrome de Prader-Willi em lactentes hipotonicos. Jornal de Pediatría. 2000; Vol. 76, nº 3, 246-250.
8. Cassidy SB. Prader-Willi syndrome. Journal of Medical Genetics. 1997; 34: 917-923.
9. Del Barrio Del Campo JA, Castro Zubizarreta S y San Román Muñoz M. Síndrome de Prader-Willi. En: Síndromes y apoyos. Panorámica desde la ciencia y desde las asociaciones. Colección FEAPS.2006;Capítulo 8, 225-253.
10. Hernández Herrera RJ, Rodríguez Herrera FJ, Membrila Mondragón J. Síndrome de Prader Willi en un recién nacido con hipotonía muscular. Rev Mexicana de Pediatría Septiembre-Octubre 2011; Vol. 78, Núm.5, 199-201.
11. Swaab DF. Prader Willi syndrome and the hypothalamus. Acta Pedriatr 1997; Suppl 423: 50 - 4.
12. Rosell-Raga L. Fenotipos conductuales en el síndrome de Prader-Willi. En Rev Neurol. 2003; 36 (Supl. 1): S153-S157.
13. Clarke DJ, Boer H, Chung MC, Sturney P, Webb T. Maladaptive behavior in Prader-Willi syndrome in adult life. Journal of Intellectual Disability Research. 1996; 40 (2): 159 – 165.
14. Martínez Pérez L, Muñoz-Ruata J y García García E. El síndrome de Prader-Willi: Características cognitivas e implicaciones educativas. Psicología Evolutiva.2010; vol. 16, nº1, 41-50.Colegio oficial de Psicólogos de Madrid.
15. Students with Prader-Willi Syndrome: Information for related services professionals.[Internet]. PWSA (USA). Disponible en: http://www.pwsausa.org/get-information/professional/school%20professionals/Information%20for%20Related%20SERvices%20Professionals.pdf

16. Rustarazo Garrot A. Comunicación en SPW. Asociación Española para el Síndrome de Prader-Willi. [Internet]. Disponible en: http://aespw.org/wordpress/wp-content/uploads/2014/02/comunicacion.pdf
17. Rustarazo Garrot A. Síndrome de Prader-Willi y Familia. Asociación Española para el Síndrome de Prader-Willi. [Internet]. Disponible en: https://www.pfizer.es/docs/pdf/salud/SindromePWyfamilia.pdf
18. Holm VA, Cassidy SB, Butler MG, Hanchett JM, Greenswag LR, Whitman BY, Greenberg F. Prader-Willi Syndrome: Consensus Diagnostic Criteria. Pediatrics. 1993; Vol. 91, nº 2, 398-402.
19. Poyatos D, Camprubí C, Gabau E, Nosas R, Villatoro S, Coll MD, Guitart M. Síndrome de Prader Willi: estudio de 77 pacientes. MedClin (Barc). 2009; 133 (17), 649-656.
20. Munson-Davis, JA. Speech and language development in Prader-Willi Syndrome. En: Greenswag LR & Alexander RC, Management of Prader-Willi syndrome. 1988, Ed: New York Springer-Verlag, 124 – 133.
21. Lewis BA. Speech and language disorders associated with Prader-Willi Syndrome.En: Butler MG, Lee DKP, Whitman BY. Management of Prader-Willi Syndrome. Springer New York. 2006, Chapter 9: 272-283.
22. Misquiatti ARN, Cristovao MP, Brito MC. Trajectory and outcomes of Speech-language therapy in the Prader-Willi Syndrome (PWS): case report. J. Soc. Bras. Fonoaudiol. 2011; 23 (1): 77-81.
23. Akefeldt A, Akefeldt B, Gillberg C. Voice, speech and language characteristics of children with Prader-Willi syndrome. Journal of Intellectual Disability Research. 1997; 41 (4): 302 - 311.

24. Zambotti N, De Paula Souza LA. Trabalho fonoaudiológico em Oficina de Cozinha em um caso de Prader-Willi. Rev CEFAC, 2013 Jan-Fev; 15 (1): 188 - 195.
25. Lewis BA, Freebairn L, Heeger S & Cassidy SB. Speech and language skills of individuals with Prader-Willi Syndrome. American Journal of Speech and Language Pathology (2002) 11, 285 - 294.
26. Kleppe SA, Katayama KM, Shipley KG & Foushee DR. The speech and language characteristics of children with Prader-Willi syndrome. Journal of speech and hearing disorders 1990;55: 300-309.
27. Defloor T, Van Borsel J, Curfs L. Articulation in Prader-Willi Syndrome. Journal of Communication Disorders, vol. 35, nº3, May-June 2003, 261-282.
28. Cassidy SB, Dykens E, Williams CA. Prader Willi and Angelman Syndrome: Sister Imprinted Disorders. American Journal of Medical Genetics 2000, vol. 97, nº 2, 136-146.
29. Camprubí C, Gabau E, Artigas J, Coll MD, Guitart M. Del diagnóstico clínico al diagnóstico genético de los síndromes de Prader Willi y Angelman. Rev. Neurol. 2006; 42 (Supl.1): S61-S67.
30. Midence-Cerda M, Brian-Gago R. Características clínicas de dos probables casos de síndrome de Angelman en el Hospital Nacional de niños (caso clínico).AMC, Abril-Junio 2004, vol.46 (2): 88-90.
31. Rosell – Raga L, Venegas-Venegas V. Sintomatología Autista y Síndrome Prader-Willi. VIII Curso Internacional de Actualización en Neuropediatría y Neuropsicología 2006.