

ASOCIACIÓN VALENCIANA PARA EL SÍNDROME DE PRADER-WILLI

PEPA BALAGUER

MISION

Las asociaciones para el Síndrome de Prader-Willi tienen como objetivo prioritario el mejorar la calidad de vida de las personas con SPW y sus familias. Sus objetivos son:

1. Asesorar e informar en cuestiones médicas, psicológicas, legales, económicas o de asistencia social relacionadas con el síndrome de Prader-Willi.
2. Promocionar la necesidad de un diagnóstico temprano.
3. Ayudar a las familias a soportar el impacto psicológico que supone el síndrome.
4. Orientar hacia una atención integral del afectado.

5. Estimular la investigación científica.
6. Informar y sensibilizar a la sociedad.
7. Representar ante la administración y otras instituciones los intereses de los afectados y sus familias.

Las actividades que realiza la AVSPW se distribuyen en cinco áreas, con diferentes objetivos cada una: área de atención a la familia, área de diagnóstico y tratamiento, área de documentación y divulgación, área de gestión y recursos, área de ocio y tiempo libre.

La AVSPW ha determinado unos criterios de actuación encaminados a cumplir con los objetivos definidos en sus estatutos.

HISTORIA

En febrero de 1995 se crea en Madrid la Asociación Española para el Síndrome de Prader-Willi (AESPW). Este movimiento asociativo aparece movido por la necesidad de las familias, entonces pocas, con miembros afectados por el SPW.

Esta necesidad empuja a la AESPW a organizarse y colaborar con las administraciones públicas en todas las actividades encaminadas a mejorar el nivel de vida de los afectados y sus familias.

El desarrollo y crecimiento de la Asociación Española lleva en Mayo de 1997 a la celebración en Valencia del I Congreso Nacional sobre el Síndrome de Prader-Willi.

La aparición de nuevos casos en la Comunidad Valenciana, la experiencia adquirida con la preparación del I Congreso Nacional y sobre todo la necesidad de acercar los servicios que presta la Asociación a las familias afectadas, lleva a la celebración de la Asamblea constituyente de la Asociación Valenciana para el Síndrome de Prader-Willi en marzo de 1997. Al amparo del artículo 22 de la Constitución Española y acogida a la Ley 191/1964 de 24 de diciembre, se crea la Asociación Valenciana para el Síndrome de Prader-Willi (AVSPW), asociación sin ánimo de lucro y cuyos fines, determinados en el artículo 2 de sus Estatutos, son:

1º Promover el conocimiento científico del Síndrome.

- 2º Contribuir al tratamiento y rehabilitación física, psicológica y social de los enfermos afectados y sus familias, propiciar la estimulación precoz a los afectados del Síndrome.
- 3º Representar a los afectados de la Comunidad y sus familias ante la Asociación Española para el Síndrome de Prader-Willi.
- 4º Apoyo a las familias.
- 5º Colaborar con cuantas instituciones persigan objetivos análogos.
- 6º Los fines indicados tienden a promover el interés general.

La AVSPW ha determinado unos criterios de actuación encaminados a cumplir con los objetivos definidos en sus estatutos. Las actuaciones que ha emprendido esta asociación han sido:

- a) Dar a conocer a los especialistas implicados en su tratamiento, a las familias afectadas y a la sociedad en general las características del SPW, con el fin de detectar posibles casos que no estuviesen diagnosticados, a la vez que se trata de difundir el conocimiento del mismo en la sociedad.
- b) Proporcionar ayuda a las familias que acaban de detectar el SPW, tratando de aportar un soporte emocional y unas referencias de actuación.
- c) Realizar un seguimiento directo sobre cada uno de los afectados y sus familias, tratando de colaborar en los problemas específicos que puedan aparecer.
- d) Desarrollar programas de intervención directa, con el fin de lograr el mayor grado de desarrollo personal y la más amplia integración de los afectados.

Siguiendo estos criterios, la AVSPW, desde su reciente creación ha tratado de cooperar con la Generalitat Valenciana, con el propósito de complementar y colaborar con el sistema público, facilitando la atención y la integración de los afectados por el Síndrome de Prader-Willi.

PLANES DE ACCIÓN

La función principal de la asociación es la realización y ejecución de programas dependiendo de las subvenciones y aportaciones de asociados, socios colaboradores y otros. Por ejemplo, los programas realizados el año 2005 fueron los siguientes:

- Programas de convivencia. Concretamente los “Programas de club de ocio” y “Campamento de verano”, "Respiros familiares y fines de semana ludico-educativos".
- Programas de cooperación social: “Intervención en habilidades sociales”.
- Programas de intervención para la prevención e inserción social. En este apartado se incluyen los “Programas de intervención psicoeducativa” y “Campañas de mentalización y sensibilización”, Programas de "Escuela de Padres y grupo de ayuda mental".

Puesto que el principal objeto de la asociación es mejorar la calidad de vida de los afectados por el SPW en el ámbito de la Comunidad Valenciana y sus familias, a largo plazo, y aunque sea todavía una utopía, la asociación pretende crear una residencia, un centro de atención temprana y un centro de atención de día.

Este último centro tiene por objeto facilitar el acceso y uso de los recursos sociales, educativos y laborales de la comunidad de cada cliente. El programa presenta una orientación educativa en la intervención, facilitando el desarrollo de las capacidades globales de las personas y el aprendizaje de habilidades.

Los objetivos de crear una residencia son:

- Dotar de un espacio de residencia para mayores donde se consiga su mejor espacio vital.
- Espacio residencial para mayores con gran deterioro físico y/o psíquico, también usuarios de centro de día.
- Plazas de residencia reservadas para estancias temporales (vacaciones, respiro familiar...) y acogimiento de familias para estudio, atención o tratamientos puntuales, así como casos de marcado carácter social (madres solteras con hijos afectados...)
- Residencia-internado para menores de 20 años en período de educación, cuando la lejanía de su lugar de residencia, u otros problemas de convivencia familiar o problemática social así lo hagan necesario.

En cuanto a los objetivos de la intervención temprana serían prevenir discapacidades secundarias, alentar el estímulo del desarrollo del niño, ayudar a las fami-

lias para educar al niño, dar al niño un lenguaje para comunicarse de forma verbal o no verbal, integrar a los niños con discapacidad en guarderías, escuelas y sociedad.

SOCIOS

Los destinatarios de los programas serán las 52 familias asociadas que residen en la Comunidad Valenciana. Dichos asociados serán beneficiarios directos ya que tanto los afectados, como sus familias obtendrán atención y quedarán inmersas dentro de las actividades que los programas plantean.

Por otro lado, obtendrán un beneficio indirecto los asistentes a las actividades de difusión y a los cursos de voluntariado que el programa refleje.

El síndrome de Prader-Willi es un defecto genético. Este síndrome tiene este nombre por los doctores A.Prader, H. Willi y A.Labhart. Las alteraciones genéticas que originan el síndrome tienen como causa común la pérdida o inactivación de genes paternos en la región 15q11-q13 del cromosoma 15.

El perfil general del usuario sería el siguiente:

Desde el nacimiento hasta los 3 años nos encontramos niños con una hipotonía muscular severa, lo que provoca que no exista el reflejo de succión. En muchos casos los bebés han de ser alimentados por sonda. Presentan una psicomotricidad y movilidad pobre, y problemas en el lenguaje. Esta hipotonía mejora con la edad. Caminan a los 2 años.

En la segunda etapa, a partir de esta edad, nos encontramos con una discapacidad psíquica de leve a moderada, con problemas de aprendizaje y dificultad para pensamientos y conceptos abstractos. Retraso en el aprendizaje del lenguaje con problemas de dicción. Un apetito insaciable y la obsesión por la comida, provocan obesidad en la mayoría de los casos (aparecen entre los 2 y 4 años) y los problemas que aparecen asociados, como colesterol, diabetes, problemas circulatorios y respiratorios, apnea, escoliosis etc., así como problemas de comportamiento (que se incrementan con la edad), es decir, tozudez, rabieta, depresiones o cambios de humor son muy frecuentes entre estas personas. Aún así su carácter es amigable y sociable. Su estatura es corta para su edad y familia de origen. Las manos y los pies suelen ser pequeños para su estatura, los dedos de las manos tienen forma de cono. Además presentan desarrollo sexual deficiente: varones- geni-

tales poco desarrollados, testículos sin descender; hembras- desarrollo sexual escaso, alteraciones en la menstruación. Otras condiciones asociadas al síndrome son: problemas dentales, trastornos respiratorios, rascarse picaduras o heridas...

El perfil general de los padres se describiría así:

Los padres de los afectados por el SPW, pasan por varias fases en su relación con la enfermedad.

En una primera etapa existe un rechazo hacia el reconocimiento del problema. Una vez que la familia ha asimilado la nueva situación familiar, los padres se encuentran desorientados, sin saber qué es lo que tienen que hacer y de qué modo tienen que actuar. Los padres y tutores están necesitados de una información constante que les permita hacer frente a las necesidades sanitarias, educativas y sociales que plantea el proceso madurativo de un afectado por el SPW.

En una última etapa los padres buscan para sus hijos adultos, una solución estable que les permita el mayor grado de integración posible dentro de una sociedad altamente competitiva.

PERTENENCIA A FEDERACIONES

La AVSPW pertenece a FEAPS, forma parte también de Central Ciudadana, de FEDER, FEMyD (Federación de enfermedades minoritarias y dependientes), Plataforma del voluntariado, Fundación de la solidaridad, AESPW y colabora y es subvencionada por IVADIS, entre otros organismos estatales.

RECURSOS

Los recursos humanos con los que cuenta actualmente la asociación son:

- Una psicóloga cuyas funciones son ofrecer una intervención y apoyo psicológico y emocional a los afectados y sus familias para ofrecer así una mejor calidad de vida.
- Una pedagoga terapéutica cuyas funciones son ofrecer una intervención y apoyo educativo a los afectados para proporcionar una mejor calidad de vida.
- Una coordinadora de programas cuya función es la coordinación y control de la ejecución de los programas propuestos.

- Una especialista en tareas administrativas cuyas funciones son encargarse de realizar las tareas administrativas desde la sede de la asociación.
- Una trabajadora social cuyas funciones son intervención familiar, preparación de programas y subvenciones.
- Un integrador social encargado de llevar a cabo los programas de ocio y fines de semana lúdico-educativos.

En cuanto a los recursos materiales, la AVSPW cuenta con una sede con varios ordenadores, archivos de programas y diversa documentación. Los recursos materiales son conseguidos a partir de organismos público (Bienestar social, IVADIS, SERVEF, Sanidad...).

NECESIDADES DE LAS FAMILIAS

Las necesidades de las familias son cubiertas por los siguientes objetivos:

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 a la nueva situación.

Asistencia jurídica: asesoramiento y ayuda a las familias en problemas legales y administrativos, como los relacionados con la 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.

Asimismo, las familias tienen la necesidad de tener tiempo libre, por lo que la asociación organiza respiros todos los meses durante un fin de semana.

Las personas afectadas por el síndrome también necesitan ser tratadas dada su

condición, puesto que sufren de retraso mental variable y como consecuencia tienen necesidades educativas especiales. Asimismo, dados sus problemas de conducta y emocionales asociados, el programa de seguimiento dirigido por la psicóloga y la pedagoga terapéutica es más que recomendable.

NARRACIONES VITALES

HISTORIA DE ERNESTO

Todo empezó hace unos 11 años. Fue un embarazo perfecto, como el anterior, salvo que éste no se movía tanto como su hermano. Pensé que sería más tranquilo y lo interpreté como una bendición dado lo inquieto que era Ale (su hermano). Pero la realidad nos golpeó en el momento del parto. Tan hipotónico era que tuvieron que practicar una cesárea.

Al fin lo vi. Era tan guapo y tan “blandito” que parecía un *tambolino*.

Empezaron los dramas: un mes ingresado, de la unidad de neonatos a la de cuidados intensivos con varias idas y venidas.

El primer diagnóstico fue de parálisis cerebral infantil por anoxia perinatal. Me lo creí. No tenía tono muscular ni siquiera para deglutir. A pesar de todo decidimos llevárnoslo a casa. Conmigo tenía una enfermera exclusiva.

Lo primero que empezamos a trabajar fue la fisioterapia. El sistema que me propusieron se llamaba “Voita” (creo). Era exageradamente agresivo: consistía en presionar puntos dolorosos para provocar reacciones y por tanto pequeños movimientos. En un principio los progresos eran prácticamente inapreciables y mi decepción abrumadora, pero seguí insistiendo y empezamos a notar mejorías. En ese momento dudamos del diagnóstico inicial y llevamos a Ernesto a Madrid. Allí fue la primera vez que oímos eso de Síndrome de Prader Willi. “Dios mío, por malo que sea no puede serlo tanto como un PCI”.

Continuaron los progresos. Ya se mantenía sentado y empecé a trabajar la estimulación precoz. Mientras tanto se le practicaron las pruebas de diagnóstico de

Prader Willi, las antiguas (las sondas A y B) que dieron negativas.

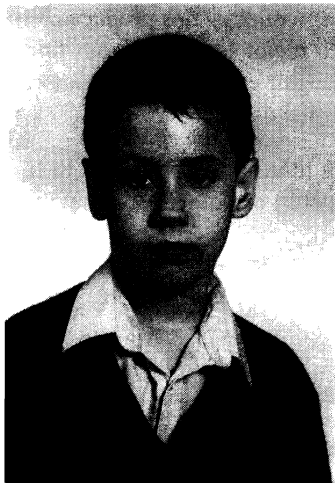
¡BIEN! Ernesto tiene 22 meses y empieza a andar. No es PCI ni SPW; sólo había que trabajar con él un poco más.

Mi gozo en un pozo. Aparece el método de diagnóstico de la metilación del cromosoma con un 100% de seguridad, y claro, se la hicimos: POSITIVA. Cuando creí que todo había pasado volvió a empezar con fuerzas renovadas.

Era un diagnóstico tan inusual que te sientes solo y nos hablaron de la asociación. Por supuesto fuimos.

Mi primera impresión fue indescriptible “Dios mío, ¿Mi hijo va a ser así?”. Me encontré con niños obesos con un coeficiente intelectual bajo y sobre todo, y de los síntomas más graves de soportar, que es la bulimia.

Ernesto todavía no manifestaba esa bulimia y le pregunté a un padre si realmente era tan grave y tan difícil de sobrellevar, lo que me dijo me dejó impresionada; aunque simplemente me puso un ejemplo, remitiéndose a la semana anterior. Ahí va un ejemplo: “El otro día estaba preparando el cocido de mi hija con mucha verdura y un poco de pollo al que por supuesto le quito la piel. En ese momento entró mi hija en la cocina y en un impulso irrefrenable cogió la piel del pollo de encima de la bancada y se la comió”.



Yo pensaba que mi hijo jamás haría una cosa así. Ahora tiene 10 años y no lo ha hecho porque nunca he dejado nada en la bancada. He puesto alarma en la cocina y me paso el día persiguiéndolo, educándolo para conseguir que controle sus impulsos.

Pero bueno, no todo es malo. Se consiguió que incluyeran a los niños con SPW en un estudio sobre la hormona de crecimiento, y funcionó. No soluciona la bulimia, pero los niños alcanzan un percentil normal en cuanto a peso y talla, aumenta la masa muscular y disminuye la masa grasa, con lo cual facilita la movilidad y mejora la psicomotricidad.

La edad escolar también supone una carrera de obstáculos. La integración no existe. A medida que el resto de los compañeros de clase progresa adecuadamente, él se queda descolgado; solicitas la adaptación curricular y en nuestro caso ha sido de todo menos una adaptación, por lo cual estás obligada a llevarlo a un gabinete de educación especial después de clase. Nosotros, gracias a Dios, nos lo podemos permitir y además la asociación nos echa una mano, pero aún así supone un esfuerzo tremendo porque te ves obligada a supeditar al resto de la familia a las necesidades de Ernesto, aunque respecto a eso somos afortunados. Tal vez sea cierto que las desgracias unen, porque la relación con sus hermanos es perfecta. Se encargan tanto de estimular con juegos como de educar. Forman una “piña” conmigo. La única nota discordante es su padre. Le resulta muy difícil negarle algo.

Pese a todos los sinsabores, Ernesto es un niño feliz. Tal vez de momento lo protege su inocencia, pero le encanta relacionarse y la gente por norma general lo acepta bien, a pesar de sus pataletas, otro punto desagradable del que no he hablado, pero como la postura del resto de la familia es unánime al respecto, intenta y a veces consigue controlarse.

Por todo este tipo de actitudes, la bulimia, las pataletas... considero que es muy beneficioso las convivencias que hacen gracias a la asociación. Les enseñan a responsabilizarse unos de otros, a aceptar normas y les da la oportunidad de desligarse un poco del seno familiar porque tenemos que pensar por muy duro que nos resulte a los padres que no vamos a estar siempre con ellos, y nos produce cierta tranquilidad el saber que no están solos y que a lo mejor les aguarda un futuro seguro, por ejemplo en una casa tutelada, para conseguir esto creo que es imprescindible las relaciones asiduas entre ellos desde pequeños.

Cuando tienes un hijo discapacitado la lucha es titánica, pero cuando tu hijo consigue el más pequeño progreso, la alegría compensa cualquier esfuerzo.

HISTORIA DE CECILIA

Mi nombre es Carlos y soy el padre de Cecilia, una joven de 28 años que pade-

ce la rara enfermedad denominada “Síndrome de Prader-Willi”. Quería mediante esta carta compartir con vosotros parte de la experiencia acumulada en la educación de mi hija.

Desde que nació, su madre y yo supimos que algo no iba bien, no tenía fuerza, no era capaz de succionar un biberón y tuvo que tomar su leche con una cucharita, desde el primer día de vida.

El diagnóstico nos llegó cuando tenía tres años, pero no fue nada más que una etiqueta que a nosotros, como padres, nos costó aceptar. No queríamos saber que tenía una enfermedad incurable. Lo único que nos preocupaba era que pudiese desarrollar al máximo sus aptitudes y que su integración en esta exigente sociedad fuese total. Y ¿por qué no?, conseguir que ella fuese normal.

Cada vez que aparecía un nuevo problema lo enfrentábamos con todos nuestros medios y con la ayuda de especialistas. Así, durante la infancia las visitas a médicos y psicólogos fueron innumerables.

A partir de los 4 años empezó a estar presente el principal síntoma de este síndrome: la ansiedad por la comida. Conseguirla va a ser su primer objetivo y para ello se valdrá de todos los medios. Con el tiempo va apareciendo la obesidad y todo lo que ello conlleva, como diabetes, apneas respiratorias y mala circulación.

Otras dificultades fueron apareciendo. Entre ellas estaba el que una niña con un retraso mental considerado leve, pudiera seguir el ritmo que el sistema educativo considera “normal”. La adquisición de conocimientos tiene que hacerse a una velocidad reglada. Cuando Cecilia no pudo seguir el ritmo, se fue quedando descolgada del resto de sus compañeros. Destacable también, en esta época, el rechazo social que comenzó por sus amigos del colegio, que no tardaron en dejarla fuera de su grupo y de sus juegos. Una niña diferente es vista por los niños como un objeto de burlas. Todo esto hizo que ella empezara a tomar conciencia de su enfermedad.

Cuando acababa las horas de clase, continuaba su trabajo en casa, con entrenamiento diario, reforzando las facetas más retrasadas, entre ellas el lenguaje, las matemáticas, la psicomotricidad, etc.

Terminó su etapa educativa oficial con la titulación FP-1 en la especialidad de Jardín de Infancia, para seguir con otros cursos de formación más encaminados a

conseguir un trabajo. Pero esta meta no es fácil de alcanzar. Ha estado en algunos centros especiales de empleo, y en la actualidad está haciendo un curso de formación sobre “Gestión de pequeña empresa”. Pero su ritmo lento y la continua supervisión que necesita, hacen que encontrar un puesto de trabajo asequible a ella no sea fácil. Lleva casi un año en el paro y las expectativas no son muy buenas.

Los problemas que mi hija no ha superado y que son característicos del síndrome son: su obsesión por la comida y la necesidad de vigilancia para evitar pequeños hurtos. Por la comida puede hacer lo que sea, se la quita a los compañeros, sale a la despensa a escondidas durante la noche, y otras cosas que no podemos ni imaginar, ya que para ella y para los que padecen este síndrome, esta obsesión está siempre presente.

En casa hemos tenido que cerrar el acceso a la cocina, vigilar sus paseos y advertir en los kioscos de la zona. En otros aspectos el nivel que ha alcanzado es bueno, maneja con soltura un ordenador, utiliza bien los transportes públicos, por regla general es capaz de desenvolverse con normalidad en las relaciones diarias, tiene amigos y amigas y forma pareja con su novio, con el que le gustaría casarse.

Sus padres hemos tratado siempre de dar unas normas de vida claras, hacerle saber que ella era capaz de conseguir las metas que se propusiera y que lo que hacía falta era el esfuerzo suficiente. Esto muchas veces no ha sido sencillo y hoy en día hay que continuar ayudándola en lo relativo a su comportamiento y muy especialmente con la comida.

Como conclusión tengo que decir que me siento muy orgulloso de ella, de todo el camino recorrido por una persona considerada minusválida psíquica, porque nació con una enfermedad congénita y que a base de trabajo y esfuerzo ha conseguido un alto grado de normalidad en su vida.