

# Acompañamiento terapéutico en el Síndrome de Prader Willi: área fonoaudiología.

Minbielle F, Cabrera P, Capeluto T, Chapay G, Del Turco M, Fernández G, Lajmanovich N, Iorini C, Juárez A, Morinico M, Parma J, Pérez L & Stegmann J.

Fundación SPINE Socio.Psico.Inmuno.Neuro.Endocrinología florencia.minbielle@gmail.com

## Introducción

La problemática de las Enfermedades Poco Frecuentes (EPF) representa un gran interés para la salud pública a nivel mundial.

La fundación SPINE cuenta con una gran experiencia en el abordaje interdisciplinario (Clínica Médica, Terapia Ocupacional, Kinesiología, Fisiatría, Nutrición, Fonoaudiología, Psicopedagogía, Psicología, Psiquiatría) del Síndrome de Prader Willi (SPW), una condición poco frecuente que afecta a 1 de cada 15.000 nacidos vivos.

Entre sus manifestaciones clínicas pueden destacarse el retraso en el lenguaje y dificultades en los aspectos fonológicos, morfosintácticos y semánticos. Estas características la convierten en una condición de difícil manejo para el equipo de salud tratante, el mismo paciente, y sus familiares (Butler, Manzardo, & Forster, 2016; Goldstone, Holland, Hauffa, Hokken-Koelega & Tauber, 2008; Gonzalez Muñoz, sf).

El presente proyecto, que cuenta con el apoyo financiero de la Dirección General Fortalecimiento de la Sociedad Civil del Ministerio de Desarrollo Humano y Hábitat de la Ciudad, busca estudiar el impacto del Acompañante Terapéutico (AT) en el tratamiento fonoaudiológico de pacientes con SPW.

## Objetivos

Analizar las mejoras en los procesos de fonológicos, morfosintácticos y semánticos, según si los pacientes con SPW tienen o no AT.

## Metodología

El diseño de estudio es descriptivo-longitudinal, buscando una comparación de grupos.

El muestreo fue intencional, todos los casos son pacientes de la Fundación SPINE.

Los datos fueron ingresados y procesados en el SPSS-21.

Los cambios en aspectos fonológicos, morfosintácticos y semánticos fueron medidos luego de un período de seis meses.

## Muestra

La muestra total fue de 13 pacientes con diagnóstico de SPW, 76.9% varones y 23.1% mujeres, con una edad promedio de 28.40 DE=6.74 (Rango entre 14.61 y 37.42 años).

El 53.8% tiene Acompañante Terapéutico y el 46.2% no.

## Resultados

Se han registrado mejoras en los aspectos morfosintácticos dentro del grupo de pacientes con SPW que cuentan con AT (n=2) y dentro del grupo de pacientes sin AT (n=1).

En cuanto al aspecto semántico, se registraron mejoras en algunos pacientes del grupo con AT (n=3).

Algo similar ocurre con los aspectos fonológicos, donde también se registraron mejoras en el grupo de pacientes con AT (n=3).

## Conclusiones

Los pacientes con SPW, responden adecuadamente al tratamiento fonoaudiológico.

Los cambios en los aspectos fonológicos, morfosintácticos y semánticos son mayores en el grupo de pacientes que tiene AT.

La Fundación SPINE se encuentra desarrollando en la actualidad un cuadernillo de rehabilitación psico-física que incluye actividades del área de kinesiología, fonoaudiología, estimulación cognitiva y terapia ocupacional.

Este cuadernillo fue diseñado para fortalecer los objetivos del tratamiento interdisciplinario, con actividades a realizarse de manera domiciliaria. La figura del AT puede cumplir un rol central en esta tarea. Los resultados de estas futuras intervenciones serán objeto de estudio de nuevas investigaciones.



Fundación  
**SPINE**

Socio.Psico.Inmuno.Neuro.Endocrinología

Tratamiento e  
Investigación de  
Enfermedades  
Poco Frecuentes

- Bibliografía
- Butler, M., M Manzardo, A., & L Forster, J. (2016). Prader-Willi syndrome: clinical genetics and diagnostic aspects with treatment approaches. *Current pediatric reviews*, 12(2), 136-166.
- Goldstone, A. P., Holland, A. J., Hauffa, B. P., Hokken-Koelega, A. C., & Tauber, M. (2008). Recommendations for the diagnosis and management of Prader-Willi syndrome. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, 93(11), 4183-4197
- Gonzalez Muñoz Comunicación, lenguaje y habla en el SPW recuperado de [http://www.imserso.es/InterPresent2/groups/imserso/documents/binario/356guia\\_sndrome\\_prader\\_willi.pdf](http://www.imserso.es/InterPresent2/groups/imserso/documents/binario/356guia_sndrome_prader_willi.pdf).