



**¡¡¡TODO SOBRE EL SÍNDROME DE PRADER
WILLI EN MÍ!!!**

AMPARO OLAZARAN



Amparo Olazarán

Amparo Olazarán es la autora de “el síndrome prader willi en mí. Tengo 24 años. Nací en Cañada de Gómez, el día 6 de Agosto de 1998, vivo en Villa Eloísa, con mis padres, mi perra Nina y mis hermanas. Comparto mis días con mis abuelos y antes con mis bisabuelos y tataras abuelos. Aquí vivió con toda mi familia.

Índice

Prologo.....	4
Agradecimientos.....	5
Síndrome prader willi.....	6
Mi Historia.....	9
Reflexión Final.....	14
Bibliografía.....	15

Prologo

En las siguientes hojas el lector se encontrara con descripciones generales sobre el síndrome prader willi, además hallara relatos de mi historia personal atravesando este síndrome.

Vale la pena aclarar que se viven momentos muy intensos, angustiantes, de soledad, pero con la compañía de personas indicadas el camino se hace menos pesado.



Agradecimientos

A la Fundación Spine: porque me ayudaron a entender el Síndrome Prader Willi, dando indicaciones para todos los cuidados a tener presentes como por ejemplo el uso de los candados en casa y hacer contratos. Nos permitieron comprender y aprender como familia.

A mi familia: porque me cuidaron/cuidan y se preocupan/ocupan por mi bienestar. Porque me quieren.

A mis abuelos: porque me acompañaron durante todo este tiempo. Me dan mucho cariño y en estos últimos meses me dieron un lugar en su casa para poder trabajar con mi ate.

A mis bisabuelos: porque desde el cielo me acompañan y me dan fuerza.

A mis tataras abuelos: porque desde el cielo me acompañan y me dan fuerza.

A los profesionales de mi pueblo: porque me acompañaron a llevar adelante mi tratamiento: Florencia Nocioni, Georgina Descaño, Ángeles Pontoni, Salomé Díaz, Martita Tribisono, Débora, Florencia Giuva, Fabricio Bruzzo, Gabriela Muños, Eliana Linera, Marina Raéis, Analia Torréis, Fernanda Serrano, Cecilia Galiacis y Rodrigo Migliozi.

¿Qué es el Síndrome de Prader Willi?

Durante mucho tiempo no supe que era el SPW, busqué en internet pero había muchas cosas y no todas las cosas las entendía pero de a poco y con mucho trabajo entendí algunas cosas que les quiero decir.

Las Enfermedades Poco Frecuentes (EPOF) son aquellas que tienen una baja incidencia en la población, es decir, que afectan a un número limitado de personas (1 de cada 2.000 habitantes).

Sin embargo, estas patologías afectan a un gran número de personas, ya que según la Organización Mundial de la Salud (OMS), existen cerca de 8.000 enfermedades identificadas que afectan al 7% de la población mundial.

En Argentina se estima que existen más de 3 millones de personas con Enfermedades Poco Frecuentes.

Entre las enfermedades poco frecuentes están: síndrome prader willi, síndrome de Smith-magenis, síndrome x frágil y síndrome de Williams. En este libro abordaremos el síndrome prader willi.

Síntomas

Los signos y síntomas del síndrome de Prader Willi pueden variar según la persona. Los síntomas pueden cambiar gradualmente con el paso del tiempo de la infancia a la adultez.

Bebés

Los signos y síntomas que pueden estar presentes desde el nacimiento son:

- **Poco tono muscular.** Un signo primario durante la infancia es tener poco tono muscular (hipotonía). Los bebés pueden descansar con los codos y rodillas extendidos libremente en lugar de tenerlos fijos, y cuando se les alza pueden parecer flácidos o como muñecas de trapo.
- **Rasgos faciales distintivos.** Los niños pueden nacer con ojos con forma de almendra, un estrechamiento de la cabeza en las sienes, la boca hacia abajo y el labio superior fino.

- **Reflejo de succión deficiente.** Los bebés pueden tener un reflejo de succión deficiente debido al tono muscular debilitado. La succión deficiente dificulta la alimentación y puede provocar fallas en el desarrollo.
- **Capacidad de respuesta generalmente deficiente.** El bebé puede parecer sorprendentemente cansado, responde mal a la estimulación, le cuesta levantarse o tiene un llanto débil.
- **Genitales subdesarrollados.** Los niños pueden tener el pene y el escroto pequeños. Los testículos pueden ser pequeños o pueden no descender del abdomen al escroto (criptorquidia). En las niñas, el clítoris y los labios de la vulva pueden ser pequeños.

De la niñez temprana a la adultez

Otras características del síndrome de Prader-Willi aparecen durante la primera infancia y permanecen toda la vida, lo que requiere un control cuidadoso. Estas características pueden ser:

- **Antojos de alimentos y aumento de peso.** Un signo clásico del síndrome de Prader-Willi es el antojo constante de alimentos, que comienza alrededor de los 2 años de edad y tiene como consecuencia un aumento de peso rápido. El apetito constante provoca comer con frecuencia y consumir porciones abundantes de comida. Se pueden presentar conductas inusuales para buscar comida, como acumular alimentos de forma compulsiva o ingerir comida congelada o incluso desperdicios.
- **Órganos sexuales subdesarrollados.** Un trastorno llamado «hipogonadismo» se produce cuando los órganos sexuales (los testículos en los hombres y los ovarios en las mujeres) producen muy pocas hormonas sexuales o no las producen en absoluto. Esto provoca órganos sexuales subdesarrollados, pubertad tardía o incompleta y, en casi todos los casos, esterilidad. Sin tratamiento, es posible que las mujeres comiencen a menstruar después de los 30 años o quizás no lo hagan nunca, y los hombres pueden no tener mucho vello facial y quizás la voz nunca se agrave por completo.
- **Crecimiento y desarrollo físico deficiente.** La producción escasa de la hormona del crecimiento puede generar estatura baja, poca masa muscular y un nivel elevado de grasas corporales. Otros problemas endocrinos pueden comprender la producción insuficiente de hormona tiroidea (hipotiroidismo) o

insuficiencia suprarrenal central que evita que el organismo responda adecuadamente a situaciones de estrés o infecciones.

- **Deterioro cognitivo.** La incapacidad intelectual leve o moderada, que puede comprender problemas de pensamiento, razonamiento y resolución de problemas, es una característica frecuente del trastorno. Incluso, aquellos que no tienen una discapacidad intelectual importante tienen algunas dificultades de aprendizaje.
- **Retraso del desarrollo motor.** Los niños pequeños con el síndrome de Prader-Willi por lo general llegan más tarde a hitos del desarrollo del movimiento físico, como sentarse o caminar, que el resto de los niños.
- **Problemas del habla.** Generalmente el habla se retrasa. La mala articulación de palabras puede ser un problema continuo en la adultez.
- **Problemas de conducta.** Los niños y adultos a veces pueden enojarse y ser testarudos, controladores o manipuladores. Pueden tener berrinches, especialmente cuando se les niega la comida, y es posible que no toleren los cambios en la rutina. También pueden manifestar conductas obsesivas compulsivas, repetitivas o ambas. Se pueden presentar otros trastornos de salud mental, como ansiedad o rascado cutáneo compulsivo.
- **Trastornos del sueño.** Los niños y los adultos con síndrome de Prader-Willi pueden tener trastornos del sueño, como interrupciones del ciclo de sueño normal y una afección en la que la respiración se interrumpe durante el sueño (apnea del sueño). Estos trastornos pueden provocar somnolencia diurna excesiva y empeorar los problemas de conducta.
- **Otros signos y síntomas.** Pueden comprender tener las manos y los pies pequeños, curvatura de la columna vertebral (escoliosis), problemas de cadera, reducción del flujo de saliva, miopía y otros problemas de la visión, problemas para regular la temperatura corporal, tolerancia elevada al dolor o falta de pigmento (hipopigmentación) que puede provocar que el cabello, los ojos y la piel sean de un color pálido.

Mi historia

Soy Amparo Olazarán tengo 24 años, vivo en villa Eloísa, santa fe. Mi familia se conforma por mis padres y dos hermanas mayores. Disfruto pasar el tiempo con mis abuelos paternos y maternos.

De bebe y en mis primeros años

Naci el día 06 de agosto por la tarde, en la ciudad de Cañada de Gómez, que está a 40 kilómetros de Villa Eloísa, por cesárea. Pesé 2,350 k y medí 43 cm. Me contaron que era rubia de ojos celeste y mis cachetes eran rosaditos. Al nacer llore muy poco y como un gatito.

Dormía mucho y tenía problemas para alimentarme, por eso tuve que estar un tiempo en la neo. Me pasaban la leche de mi mamá por una sonda., hasta que tomé un poco mas de fuerza para poder alimentarme y nos fuimos a casa. En casa mi mamá me daba mamadera y tenía que despertarme para comer.

Pasado unos meses me bautizaron en la iglesia santo domingo de guzmán.

Me gustaba jugar con un repasador y hacer cuco, con mis hermanas y mis papas. Comencé a gatear al año lo hacía de cola, de una forma rara y llegaba hasta un hormiguero, me comía las hormigas. Me quedaba la cola roja de ir y venir por la casa. Al año conocí a la kinesióloga que me ayudo a caminar y fui durante varios años a su consultorio. Comencé a caminar a los 2 años. Deje los pañales a los 3 años y empecé a usar la pélela. En esta etapa, durante el verano iba a natación, donde aprendí a nadar, siendo muy chiquita.

Mi escolaridad se inicio a los 2 años y medio, con el jardín maternal. Luego completé el jardín de infantes con los distintos niveles, salimos con mis compañeros por el pueblo en bicicleta con ruedita, la decoramos y fuimos con nuestros padres y nos quedamos en el jardín haciendo milanesas de carne con mis padres y nosotros nos quedamos durmiendo en la salita de 5.

Cuando era momento de terminar el jardín llore por qué no quería irme de jardín En el año empecé en la primaria seños muchas el cuarto años empecé catequesis. Quinto años tome la primera comunión y segunda comunión los festejamos con mis familias en mi casa hicimos muchas comidas y la torta séptimo años tome la mí confirmación y mi madrina los festejamos con mis familias en mi casa hicimos muchas comidas y la torta y fuimos a conocer la escuela secundaria. Empecé primero años la escuela secundaria todos los años profesoras muchas. Siempre estuve acompañada por una maestra especial. También me ayudaba una fonoaudióloga

Cuando hice el jardín, llamaba la atención que era más chiquitita que los demás niños, tenía poca fuerza y dificultad para hablar. A los 5 años aproximadamente, empezaba a pedir más comida y me lastimaba con el rascado en la piel. Por ello fue necesaria una maestra que me acompañara en el aula.

En la escuela primaria escribía en imprenta, ya tenía sobre peso y me costaba controlarme en los recreos, porque había mucha comida a disposición.

En la escuela primaria no me gustaba la seño de educación física y hacia berrinche y lo manifestaba rompiendo el pantalón.

Fui transitando las etapas, como cualquier chico. Se fueron cayendo mis dientes, todo en su tiempo.

Durante esta etapa en mi casa, solía robar comida de la heladera. Cuando le hacía los mandados a mi bisabuela me tentaba con todas las golosinas y compraba en cantidades exageradas, por ejemplo una vez me compre 10 turrone y lo comí al instante. Nunca tenía la sensación de estar llena, siempre quería más y más comidas.

Cuando la escuela primaria organizo los viajes escolares participe de todos (santa fe, victoria y Carlos paz.) Allí ya se observaban algunas de las conducta del síndrome de prader willi, por ejemplo no podía subí por las escaleras porque me agitaba, hacia berrinches cuando algo no se hacía como estaba previsto. En uno de estos viajes sucedió que fuimos a un lugar que no correspondía y me puse muy mal, también cambiamos de colectivo empeorando la situación, yo lloraba me lastimaba y me ponía muy ansiosa. las personas con síndrome de prader willi son estructurados y los cambios repentino no son buenos.

En uno de esos viajes sucedió que el hotel donde nos alojamos era muy desagradable, yo compartía la habitación con mis padres, el baño se tapaba siempre, un día mis padres fueron a la panadería y yo quede al cuidado de la mama de una compañera, el baño se volvió a tapar, muy enojada fui a la recepción y me queje de lo que pasaba. enviaron al plomero quien destapo el baño pero inundo la habitación, mis padres y yo tuvimos que ponernos a secar.

Este fue uno de los peores recuerdos que tengo de los viajes durante la escolaridad primaria.

Mis compañeros de la escuela primaria no se relacionaban conmigo, esto generaba alguna conducta en mí, por ejemplo que me aislé. Nuca entendí porque pasaba. La escuela armo un kiosco para que lo atendiéramos todo los chicos y de este modo alentar al compañerismo, pero no sucedió. la escuela organizaba unas veladas donde mi curso se encargaba del bufete, se vendía chori pan,

hamburguesa, pancho, y pizza. Siempre en contacto con la comida, agudizando mi problemática. La escuela no estaba familiarizada con el síndrome de prader willi.

Cuando comencé la escuela secundaria, las cosas no fueron muy diferentes. Iba a las clases acompañada de mi maestra especial, pero la relación con mis compañeros era distante.

Mi cuadro clínico había empeorado mucho, la obesidad era mayor tenía dificultad para dormir porque roncaba mucho siempre estaba cansada. La relación con la comida se complicó aun más, porque comía mucho más y a cada rato. En algunas ocasiones mis compañeros me hacían ir al kiosco a comprar comida.

Los eventos y situaciones escolares relacionados con la comida continuaban, por ejemplo desfiles, veladas y venta de comida durante los recreos, de los que participaban y me generaban ansiedad.

Durante los 5 años de la escuela secundaria participe de varios viajes, siempre acompañada por mis padres. Aquí las dificultades eran mayores principalmente por los problemas de salud y la obesidad. Recuerdo que en uno de estos viajes no podría caminar porque me cansaba y mi papa me llevaba en silla de ruedas. En otro viaje sucedió que no había traje para la nieve de mi talle, lo que me hizo poner muy mal porque no comprendía esto, hice berrinches.

En un viaje familiar en avión me trasladaron en silla de rueda porque para mí la distancia era muy larga y me agitaba, en el avión tuve que usar dos asientos, pero a mí no me importaba, yo no me sentía diferente al resto. Recuerdo que en este lugar, haciendo recorridos turístico me costaba subir los escalones del colectivo, como no podía subir parada lo hacía gateando.

A mi cumpleaños de 15 lo disfrute. La temática elegida fue Alicia en el país de las maravillas, con personajes como sombrero, Alicia, la reina roja, reina blanca, conejo, gato, oruga. Había mucha comida y bebida, yo me senté en una mesa larga con mis compañeras y mis compañeros, la mesa era como la de Alicia, mi silla era como la de la reina blanca. Antes de la fiesta tuve el despertar, mis compañeros de la escuela llegaron a mi casa antes que yo me despertara, pusieron unos pasacalles, me vendaron los ojos para darme la sorpresa los pasacalles y los grafitis en el pavimento. Me ensuciaron con huevo y harina y otras mezclas. Luego fuimos todos juntos a desayunar, había torta, pastaflores, magdalena, y muchas cosas más. A los 4 días llego mi fiesta.

Durante esta etapa la relación con la comida estaba desbordada, iba a los 15 de mis amigas y comía mucho, y avece tomaba 1 vaso de alcohol. Trabajaba con la nutricionista pero no hacía caso.

A los 18 años tuve mi fiesta de egresado, termine 5 años. Mi vestido era rojo y sandalia dorada, fue una noche mágica para mí porque estaba muy contenta de haber terminado la secundaria. Estuve en la despedida de la que participaban los 2 últimos años de la escuela secundaria, aquí como en la fiesta de egresado hubo mucha comida alrededor.

Como tradición escolar participe de la embarrada en 4 y 5 año. También hicimos camperas y remeras que hoy atesoro con mucho cariño.

En el 2016 conocí a D mi kinesióloga, ella comenzó a notar que algo no andaba bien, me quedaba dormida haciendo los ejercicios, me cansaba rápido, me agitaba, me salía agua de ambas piernas, la tenía muy hinchadas. de a poco fuimos trabajando.

Ella me regalo el viaje a cura bróchelo, que fui acompañaba por mis abuelos maternos, ahí le pedí ayuda al cura bróchelo para recuperar mi salud y estar bien, porque yo me daba cuenta que no estaba bien.

Luego de que termine la escuela secundaria continúe estudiando. Vi a mi hermana haciendo un curso de costura y al visitar el taller de bordado industrial me enamore, entonces hice 2 niveles de bordado industrial, y uno de computación en el centro de formación Paula Albarracín.

Pero mi salud se complicaba cada vez más, me costaba mucho caminar, me dormía a cada rato y en cualquier lugar, me dormía haciendo bicicleta fija, la pierna cada vez supuraba más agua. En el año 2019, cuando yo tenía 21 años me internaron de urgencia en un sanatorio en rosario (británico), estaba tan mal que necesita oxígeno para poder respirar. Estuve muy próxima a la muerte. Dejo una marca tan profunda en mí que hasta recuerdo que me internan el 10 de abril. Y me dan el alta después de semana santa. Aunque mi salud seguía deteriorada, a mi casa llegue con un tubo de oxígeno.

La situación era tan desesperante para mi familia, amigo y para mí, que ya no sabíamos de donde sacar fuerzas. En ese momento tras varios llamados de mi mama, logramos que me admitan en la fundación Spine. Allí comencé y comenzamos a transitar un camino largo, de muchos cambios y aprendizajes.

Cuando llegue a Spine pesaba 132 kilos, hoy 3 años después peso 48,200 kilos. Los profesionales con los que trabaje y trabajo en la fundación Spine son: Tomas, Miguel, Nadia, Pilar, Alejandro, Jorgelina, Bárbara, Romina, Mercedes y Yohana,

Agustina, Daniela, Julia, Anabela. En Spine aprendí la importancia de los contratos, donde se especifica que puedo hacer. Y es firmado por el profesional, mis padres y yo.

Otra de las cosas que aprendimos como familia es a usar candados en alacenas, heladeras y cualquier espacio donde haya comidas. Como tampoco ir sola a lugares donde pueda estar en contacto con mucha comida. Cuando me invitan a alguna celebración debo hacer un contrato con mi nutricionista, de todos modos son situaciones que generan mucha ansiedad en mi, ocasionando lastimaduras en mi cuerpo, ya que me empiezo a rascar cada vez que algo sale de lo pautado.

La dieta fue es muy importante para bajar de peso y cuidar la salud. El agua también es importante pero hay que asesorarse con los profesionales, en un principio cuando llegue a la fundación no podía tomar mucha agua, a medida que fui bajando de peso pude ir incorporando más agua, hoy que logre el peso ideal debo tomar agua a cada rato.

Al llegar a Spine tenía mucha dificultad respecto al descanso me dormía a cada rato, sentada o en la cama, pero como tenía problemas para respirar debieron implementar un accesorio de madera apostado en la cabecera de mi cama, que junto a varias almohada me ayudaban a descansar. Al principio yo usaba oxígeno para dormir, viajar y hacer ejercicios. De a poco fui dejando el oxígeno, mi salud iba mejorando. Con el tiempo también deje de usar el soporte para dormir.

Los ejercicios físicos son muy importantes. En la actualidad yo los hago con los kinesiólogos, con uno en su instituto hago ejercicios físico toda la mañana de lunes a jueves, con el otro hago natación dos días a la semana. Complemento esta actividad con bicicleteadas y ejercicios en línea. Cuando comencé el tratamiento en Spine yo no podía hacer muchos ejercicios y solo pude aumentar a medida que mi salud mejoraba, siempre en control de la fundación.

En la actualidad soy auxiliar de catequesis en la iglesia parroquial santo domingo guzmán, donde además fui bautizada, tome la primera segunda comunión y la confirmación. Me gusta participar de los eventos de la iglesia, pero siempre debo firmar un contrato porque siempre hay comida.

Tanto es el compromiso con la iglesia y sus sacramentos, que fui elegida como madrina de confirmación. Esto lo comparto con mi familia y abuelos maternos, ya que ellos participan y disfrutan de las actividades de la iglesia de mi pueblo.

Hoy le hago caso a mi nutricionista, quien forma parte del equipo que trabaja conmigo en mi localidad. Además de esta profesional el equipo se conforma por psicólogo, kinesiólogo y acompañantes terapéuticos.

Reflexión final

A partir de esta lectura comprenderá la dificultad que impone el síndrome de prader willi. Las complicaciones mas graves son las relacionadas con la salud física, pero no hay que perder de vista el componente conductual y emocional.

Es muy importante el soporte familiar sin ellos yo no hubiera logrado todo lo que logre. Mi familia debió cambiar su estilo de vida y hoy por hoy deben continuar con los aprendizajes ya obtenidos y abiertos a las indicaciones y sugerencia de todos los profesionales.

Bibliografía

Mayo clinic. Org / es – disiasas – conditions / prader willi

Spine.Org.ar.

ESTOS SON ALGUNOS RELATOS, QUE COMPARTO DE MI VIDA. CON SINDROME DE PRADER WILLI. ESPERO PODER AYUDAR A LAS FAMILIAS Y A QUIENES TIENEN. ESTE. SINDROME POCO CONOCIDO.

AMPARO OLAZARÁN

