



CORRELATION STUDY OF COGNITIVE PROFILE AND ADAPTATIVE BEHAVIOR IN PRADER WILLI SYNDROME PATIENTS ACCORDING TO ETIOLOGY

Abraldes K; Torrado, M; Bin,L; Chertkoff,L; Dr Baialardo,E; Dr Waisburg,H

Hospital Pediatria J.P. Garrahan. Argentina. Servicios de Clinicas Interdisciplinarias y Genetica.

INTRODUCTION: Prader-Willi syndrome (PWS) is a complex multisystem disorder with many manifestations related to hypothalamic insufficiency, mental deficiency, and behavioral problems. The aim of this study was to establish correlations of cognitive profile and adaptive behavior amongst PWS patients, according to etiology, grouped as: (1) deletion of the 15q11-q13 region of the maternally derived chromosome (DEL), and (2) Uniparental maternal disomy (DUPm)

METHOD AND MATERIALS: Patients (aged 4 through 19 years) were diagnosed at our hospital using the methylation test; etiology identification was through FISH technique and 5 polymorphic markers. Intellectual skills were established using Weschler scales (WIPSI, WISCIII, WAIS) determining Full Scale IQ, Verbal IQ, and all subtests in 27 patients: 15 from Group 1 and 12 from Group 2. Adaptive behaviour was determined with the VABS using the overall index and the following subdomains: communication, everyday life skills and socialization, on 32 patients, 21 from Group 1 and 11 from Group 2.

RESULTS: The evaluation of intellectual skills (see Table) show the existence of significant differences in FSIQ and Verbal IQ, with better performance obtained by the DUP group.

With the Weschler scales we also observed significance in Arithmetic ($p=0,0168$) and Digit Retention ($p=0,027$), with the DUP group showing the best performance.

	FSIQ	Verbal IQ	CI ejecutor
X DEL	53	55	56
X DUP	58	67	54
P=0,05	0,028	0,018	0,0547

In adaptive behaviour we did not observe any significance in the compound scores or in the communication and socialization domains. In the everyday life skills domain the scores of group 2 were significantly higher ($p=0.032$).

CONCLUSION: This study showed better performance in the disomic group, which could be explained by differences in gene expression in the CNS according to etiology.



6th International IPWSO Conference
Cluj-Napoca 21.06.07 - 24.06.07
"Coming here, you will discover yourself, discovering others"
Romanian Prader-Willi Association

ASOCIACIÓN MADRILEÑA
PARA EL SÍNDROME DE
PRADER-WILLI



Estudio de la correlación entre un perfil cognitivo y una conducta adaptativa en pacientes con síndrome Pader Willi, según la etiología

Abraldes, K.; Tornado, M.; Bin, L.; Chertkoff, L.; Dr. Baiardo, E.; Dr. Wausburg, H.

Hospital Pediatría J.P. Garrahan. Argentina. Servicios de Clínicas Interdisciplinarias y Genética.

Traducido por: J. Akorda

Introducción: El síndrome Prader-Willi (PWS) es un complejo desorden multisistema con muchas manifestaciones relacionadas con la insuficiencia hipotalámica, deficiencia mental y problemas de conducta. El objetivo de este estudio era establecer correlaciones entre el perfil cognitivo y la conducta adaptativa en pacientes de PWS, de conformidad con la etiología agrupadas en: 1) delección de la región 15q11-q13 del cromosoma materno, y 2) disomía materna uniparental (DUP).

Método y materiales: Los pacientes (de entre 4 y 19 años) fueron diagnosticados en nuestro hospital, empleando el test de metilación; la identificación etiológica se realizó con la técnica FISH y los marcadores polimórficos 5. Las capacidades intelectuales se establecieron utilizando las escalas de Weschler (WIPSI, WISCIII, WAIS) determinando toda la escala IQ [cociente intelectual], el IQ verbal, y todos los subtests en 27 pacientes: 15 del grupo 1 y 12 del grupo 2. La conducta adaptativa se determinó con el VABS, empleando el índice general y los subdominios siguientes: comunicación, destrezas en la vida cotidiana y socialización en 32 pacientes, 21 del grupo 1 y 11 del grupo 2.

Resultados: La evaluación de las destrezas intelectuales (véase tabla) muestra la existencia de diferencias significativas en el FSIQ y en el IQ verbal, con resultados mejores obtenidos por el grupo DUP.

Con las escalas de Weschler observamos también una diferencia significativa en la aritmética ($p=0,0168$) y en la retención de dígitos ($p=0,027$), mostrando el grupo DUP los mejores resultados

	FSIQ	Verbal IQ	CI ejecutor
X DEL	53	55	56
X DUP	58	67	54
P=0,05	0,028	0,018	0,0547

En la conducta adaptativa no observamos ninguna diferencia significativa en la calificación global o en los ámbitos de comunicación y socialización. En la esfera de las destrezas en la vida cotidiana, los resultados del grupo 2 eran significativamente más altos ($p=0.032$)

Conclusión: Resultados mejores en el grupo disómico, lo cual se podría explicar por las diferencias en el CNS según la etiología.