



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



PSYCHOPATHOLOGIC DISORDERS AND SELF INJURY IN PRADER-WILLI SYNDROME

S. Buono, D. Greco, B. Palmigiano, F. Scannella, P. Occhipinti, L. Ragusa, A. Costanzo, C. Romano

Department for Mental Retardation, Oasi Institute (IRCCS), Via Conte Ruggero, 73 - 94018 Troina (EN) - ITALY

INTRODUCTION: Prader-Willi syndrome (PWS) is a genetic disorder. Three different genetic mechanisms can lead to PWS, which is due to a genetic defect that abolishes the expression of imprinted paternal genes in the 15q11-q13 chromosomal region. The major genetic mechanism is a paternal deletion that occurs in approximately 70% of the cases, while 25% have maternal disomy (UPD), and the remaining 2% to 5% have imprinting defects. PWS is characterized by: neonatal hypotonia with poor-sucking and failure to thrive in the post-natal period, usually delayed psychomotor development, behavioral and emotional problems and hyperphagia in early childhood resulting in severe obesity.

The data in the literature indicate an association between PWS and psychopathological features. Persons with PWS can present a generalized developmental delay, together with cognitive deficits. During their development behavioral problems emerge. In almost all cases, self injurious behaviors (skin-picking), as well as stubbornness and repetitive behaviors, are present. Frequently, there are problems linked to the emotional affective sphere: for instance, there is a significant emotional lability consisting in irascibility and scarce tolerance to frustrations. Rigidity in thought processes may also be present, consisting at times in manipulative modalities expressed in interpersonal relationships, as well as in polemical and oppositional attitudes. Furthermore, frequent compulsive and self injurious behaviors, as well as considerable difficulty in anxiety management, have been reported.

METHODS: Our work examines a sample composed of 18 persons with PWS, whose ages range from 2 to 29 years. IQ was evaluated by Wechsler scales. Psychopathological disorders were diagnosed by personal history and clinical evaluation. A specifically built card was developed for revealing self injurious behaviors (SIB), and administered in interview form to the families of PWS individuals.

RESULTS: The patients show differing levels of intellectual disability: normal intelligence (6%), borderline intellectual functioning (6%), mild mental retardation (45%), moderate mental retardation (11%), NOS mental retardation (16%), psychomotor delay (16%). 54% of individuals present psychopathological behavior, 15% of these individuals have a psychiatric diagnosis and 61% of these individuals present emotional disorders or mood instability. All PWS individuals in our sample present obsessive-compulsive traits. SIB is present in 73% of cases.

DISCUSSIONS: Our results demonstrate that PWS individuals have a higher probability of developing psychopathology, as also shown by Watanabe et al., 1997, and Clarke et al., 1995. The emotional problems are already present at an early age in the major part of our sample, and the diagnosis of psychosis reached an incidence of 15% in our sample, consistent with the results reported by Vogel et al., 2004.



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



Alteraciones psicopatológicas y autolesiones en el síndrome Prader-Willi

S. Buono, D. Greco, B. Palmigiano, F. Scannella, P. Occhipinti, L. Ragusa, A. Costanzo, C. Romano

Department for Mental Retardation, Oasi Institute (IRCCS), Via Conte Ruggero, 73 - 94018 Troina (EN) - ITALY

Traducido por: J. Akorda

Introducción: El síndrome Prader-Willi (PWS) es una alteración genética. Tres mecanismos genéticos diferentes pueden llevar al PWS, que se debe a un defecto genético que elimina la expresión de los genes paternos acunados en la región cromosómica 15q11-q13. El importante mecanismo genético es una deleción paterna que ocurre en aproximadamente el 70% de los casos, mientras que el 25% tiene disomía materna (UPD) y el resto, de entre el 2% al 5%, tienen deficiencias de imprinting. El síndrome Prader-Willi se caracteriza por: hipotonía neonatal con insuficiencia succionadora al mamar y la incapacidad de crecer bien en el periodo postnatal, por lo general un desarrollo psicomotor retrasado, problemas emocionales y de conducta, e hiperfagia en la primera infancia, que lleva a una obesidad grave.

Los datos de la bibliografía sugieren una asociación entre el PWS y rasgos psicopatológicos. Las personas con PWS pueden manifestar un retraso generalizado del desarrollo, junto con déficits cognitivos. Durante su desarrollo aparecen problemas comportamentales. En casi todos los casos se dan conductas autolesivas (skin-picking, rascarse), además de tozudez y conductas repetitivas. Con frecuencia se dan problemas ligados a la esfera afectiva, por ejemplo, hay una considerable habilidad emocional que se plasma en irascibilidad y poca tolerancia a las frustraciones. Puede que se presente también una rigidez de pensamiento, que a veces se manifiesta en modalidades manipulativas expresadas en las relaciones interpersonales junto con actitudes de oposición y polémicas. Se han constatado, además, conductas compulsivas y autolesivas, además de una notable dificultad en controlar la ansiedad.

Métodos: Nuestro estudio examina una muestra de 18 personas con PWS, cuyas edades van de 2 a 29 años. El IQ [cociente intelectual] se evaluó según la escala Weschler. Las alteraciones psicopatológicas se diagnosticaron por una evaluación clínica y de historia personal. Se elaboró una ficha especial para mostrar las conductas autolesivas (SIB) y se aplicó en forma de entrevistas a las familias de individuos con PWS.

Resultados: Los pacientes muestran niveles distintos de discapacidad intelectual: inteligencia normal (6%), funcionamiento intelectual fronterizo (6%), retraso mental suave (45%), retraso mental moderado (11%), retraso mental NOS (16%), retraso psicomotor (16%). Un 54% de los individuos presenta una conducta psicopatológica, un 15% de estos individuos tiene un diagnóstico psiquiátrico, y un 61% de ellos muestra alteraciones emocionales o inestabilidad humoral. Todos los individuos con PWS de nuestra muestra presentan rasgos obsesivo-compulsivos. La SIB se presenta en el 73% de los casos.

Discusiones: Nuestros resultados muestran que las personas con PWS tienen una probabilidad alta de desarrollar psicopatologías, como también puso de manifiesto Watanabe et al. (1997), y Clarke et al. (1995). Los problemas emocionales están también presentes a una edad temprana en la mayor parte de nuestra muestra, y el diagnóstico de psicosis alcanza una incidencia del 15% de nuestra muestra, coherente con los resultados aportados por Vogel et al. (2004).