



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



## AUTISTIC SYMPTOMATOLOGY, PWS AND ITS DERIVATIONS FOR TREATMENT

L. Rosell- Raga 1, V. Venegas-Venegas 1 F. Mulas-Delgado 2, M. Peiro 3

1. Valencian Association Prader-Willi Syndrome. Valencia(Spain) 2. University Hospital "La Fe" of Valencia, Valencian Institute of Pediatric Neurology, INVANEP 3. Infantile Endocrinology Service of the University Hospital "La Fe" of Valencia.

**INTRODUCTION:** In recent years, PWS has been conceptualized as a widespread disorder of development or as part of the autistic spectrum. There are many studies that relate chromosome 15 to autism, but few have demonstrated that the genetic alteration in PWS is related to autism. If we relate PWS with the autism spectrum or with general development disorders we have to base our foundations on: 1) genetic foundations, studied by Demb and Papola, Rapin and Artigas, and 2) clinical foundations (executive function and the Theory of the Mind)

**METHODS:** We studied PWS diagnostic approaches that are also found in autism in order to make a therapeutic connection. From VAPWS we conducted a questionnaire study following the diagnostic approaches for autistic disorder. We centre ourselves in the Diagnostic Manual of Mental Disorders (APA 1994). The questionnaire was carried out with 40 families whose children between 4 and 29 years had the genetic diagnosis of PWS. We later selected 20 of the families (10 with an adult with PWS, 5 a child in primary school and 5 an infant) to carry out the Autistic Spectrum Inventory (2002, Riviere. Fundec). We called the test IDEA. The 10 families of PWS adults were also given the task of False Belief of first and second order.

**RESULTS:** The tests demonstrated problems in PWS representing three nuclear features that define the concept of autistic spectrum, that is to say, they present deteriorations in:

- Socialization (alteration of social development, especially interpersonal development). These range from loneliness to excessive sociability with strangers.
- Verbal and non verbal communication (pragmatic aspects of the language).
- Restrictive and repetitive parameters of conduct (rigid aspects and limited interests).

**DISCUSSION:** In view of the results obtained in every dimension of the IDEA, we propose therapeutic individualized treatment based on the following guidelines:

- A constructed environment. Try to establish a routine.
- Environmental changes. Recognize changes that take place in their environment that produce changes in them.
- Anticipation of what we expect from them. In a concrete situation we have to tell them what we expect from them.
- Training in social skills. Skills of communication and empathy.
- Sharing playful experiences. The activities have to be chosen by them.
- Learning without mistakes. We can not make mistakes because that increases the negative aspects and causes problems of conduct in them. We learn from errors, but in them mistakes produce negative results.



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



- Individualized aims and significant learning. Every person is unique and individual, so that we have to adapt the programs to each person.
- Rules for comprehension. It is necessary to give them guidelines to help them to understand what we have asked in a visual way or using clear language.
- Negotiation of inflexibility. People with PWS have mental inflexibility, so whenever a step of inflexibility gives itself we'll have to reinforce it. If we do not obtain it we'll have to negotiate with them.

### Sintomatología autista, PWS y sus consecuencias para el tratamiento

L. Rosell-Raga<sup>1</sup>, V. Venegas-Venegas<sup>1</sup>, F. Mulas-Delgado<sup>2</sup>, M. Peiro<sup>3</sup>

<sup>1</sup> Valentian Association Prader-Willi syndrome, Valencia (Spain). <sup>2</sup> University Hospital "La Fe" of Valencia, Valencian Institute of Pediatric Neurology, INVANEP; <sup>3</sup> Infantile Endocrinology Service of the University Hospital "La Fe" of Valencia.

*Traducido por: J. Akorda*

**Introducción:** En los últimos años, el PWS ha sido considerado como una alteración generalizada del desarrollo o como un aspecto del espectro autístico. Existen muchos estudios que relacionan al cromosoma 15 con el autismo, pero pocos han demostrado que la alteración genética que se presenta en el PWS esté relacionada con el autismo. Si nosotros relacionamos el PWS con el espectro autista o con alteraciones del desarrollo general, hemos de basar nuestras fundamentaciones en: 1) las fundamentaciones genéticas, estudiadas por Demb y Papola, Rapin y Artigas; y 2) fundamentaciones clínicas (funciones ejecutivas y la teoría de la mente).

**Métodos:** Estudiamos los enfoques del diagnóstico PWS que también se encuentran en el autismo con el fin de realizar una conexión terapéutica. Desde el VAPWS realizamos un estudio-encuesta siguiendo los enfoques diagnósticos del desorden autista. Nos centramos en el Manual diagnóstico de las enfermedades mentales (APA, 1994). La encuesta se llevó a cabo con 40 familias, a cuyos hijos, de entre 4 y 29 años, se les había diagnosticado PWS genético. Más tarde, seleccionamos 20 de estas familias (10 con un adulto con PWS, 5 con un niño en primaria, y 5 con un infante), para realizar el "Inventario del espectro autista" (2002, Riviere. Fundec). Al test le llamamos IDEA. A las 10 familias de adultos PWS se les otorgó la tarea de falsa creencia de primer y segundo orden.

**Resultados:** Los tests demostraron problemas en PWS reflejando tres rasgos centrales que definen el concepto del espectro autista, es decir, muestran deterioraciones en:

- Socialización (alteraciones del desarrollo social, especialmente en el desarrollo interpersonal). Van desde la soledad a la excesiva sociabilidad con extraños.
- Comunicación verbal y no verbal (aspectos pragmáticos del lenguaje).
- Parámetros de conducta restrictivos y repetitivos (aspectos rígidos e intereses restringidos).



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



Discusión: A la vista de los resultados obtenidos en cada una de las dimensiones del IDEA, proponemos un tratamiento terapéutico individualizado sobre estas pautas:

- Un entorno elaborado. Intentar establecer una rutina.
- Cambios ambientales. Reconocer cambios que tienen lugar en su entorno que provocan cambios en ellos.
- Anticipación de lo que esperamos de ellos. En una situación concreta hemos de decirles lo que esperamos de ellos.
- Entrenamiento en actitudes sociales. Capacidades de comunicación y empatía.
- Compartir experiencias lúdicas. Ellos han de elegir las actividades.
- Aprender sin errores. No podemos hacer errores, porque incrementa los aspectos negativos y causa problemas de conducta en ellos. Nosotros aprendemos de los errores, pero en ellos los errores producen resultados negativos.
- Objetivos individualizados y aprendizaje significativo. Cada persona es única e individual, de forma que hemos de adaptar el programa a cada persona.
- Reglas de comprensión. Es necesario darles pautas para ayudarles a comprender lo que les hemos preguntado de una forma visual o empleando un lenguaje claro.
- Negociar la inflexibilidad. Las personas con PWS tienen una inflexibilidad mental, por eso cuando se da un paso de inflexibilidad hemos de reforzarlo. Si no lo obtenemos, habremos de negociarlo con ellos.