

Artículo de Revisión

Caracterización de las áreas de lenguaje, habla, voz, deglución, y audición en el Síndrome de Prader Willi: Una revisión de alcance

Ximena Donneys-Valencia ^{a,*}, Brigit Vallejo-González ^a y Daniela Enríquez-Carvajal ^a

^a Universidad del Valle, Facultad de Salud, Escuela de Rehabilitación Humana, Programa de Fonoaudiología, Colombia.

RESUMEN

El Síndrome de Prader Willi (SPW) pertenece a las enfermedades huérfanas y se caracteriza por ser un trastorno genético que tiene consecuencias generalizadas en el desarrollo, por lo que afecta a diferentes áreas. El objetivo del presente trabajo es caracterizar el SPW en relación a la deglución, el desarrollo psicomotor, el habla, la voz, el lenguaje y la audición, mediante una revisión de alcance, con el fin de identificar las necesidades comunicativas, de alimentación y de audición. Se realizó una revisión de alcance, considerando 7 bases de datos para identificar artículos publicados entre los años 2000 y 2022. De ellos se seleccionaron 32 artículos procedentes de países como EEUU, Reino Unido, España y Brasil. Los artículos seleccionados indican que manifiestan alteraciones en las áreas de habla y deglución relacionadas con la hipotonía, la cual genera dificultades en la articulación y coordinación succión-respiración-deglución. Además, presentan retrasos del lenguaje, alteraciones en la voz como intensidad débil e hipernasalización y generalmente presentan audición normal. Se concluye que debido a los diferentes trastornos en el desarrollo psicomotor, el habla, la deglución y el lenguaje, los usuarios con SPW requieren de intervención temprana desde fonoaudiología para apoyar las áreas mencionadas.

Characterization of the Language, Speech, Voice, Swallowing, and Hearing Domains in Prader-Willi Syndrome: A Scoping Review

ABSTRACT

Prader-Willi Syndrome (PWS) is classified as a rare genetic disorder with widespread developmental consequences, affecting multiple domains. This study aimed to characterize PWS in relation to swallowing, psychomotor development, speech, voice, language, and hearing in order to identify communication, feeding, and hearing needs. To this end, a scoping review was conducted across seven databases to identify articles published between 2000 and 2022. Thirty-two articles were selected from this search, from countries such as the United States, the United Kingdom, Spain, and Brazil. The reviewed studies report disorders in speech and swallowing associated with hypotonia, which results in difficulties in articulation and in the coordination of sucking, breathing, and swallowing. Additionally, the articles describe delays in language development, voice disturbances such as weak intensity and hypernasality, and generally normal hearing. It is concluded that, due to the range of disorders affecting psychomotor development, speech, swallowing, and language, people with PWS require early speech-language therapy intervention to support these areas.

Palabras clave:

Síndrome de Prader-Willi;
Enfermedades Raras;
Fonoaudiología

Keywords:

Prader-Willi Syndrome;
Rare Diseases; Speech-
Language Therapy

*Autor/a correspondiente: Ximena Donneys Valencia
Email: ximena.donneys@correounivalle.edu.co

Recibido: 04-10-2024
Aceptado: 06-06-2025
Publicado: 31-08-2025

INTRODUCCIÓN

Una enfermedad rara, según Orphanet, Portal de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos (Orphanet, 2012) es aquella que afecta a 1 de cada 2.000 personas. Sus características son escasamente conocidas y su evolución suele ser crónica grave. Incluye múltiples deficiencias motoras, sensoriales y cognitivas, por lo que son altamente complejas, desde el punto de vista clínico. Además, son difíciles de reconocer y diagnosticar (Posada et al., 2008). En general no tienen un tratamiento específico, debido al escaso conocimiento que se tiene sobre ellas. También se les llama “enfermedades huérfanas” por ser poco “atractivas” como foco de investigación en estudios clínicos (Cortés, 2015).

Dentro de las enfermedades raras se encuentra el Síndrome de Prader-Willi (SPW), que afecta a una población que varía entre 15.000 a 25.000 niños. Aparece en ambos sexos por igual y se produce en todas las razas (International Prader Willi Syndrome Organization [IPWSO], 2022).

Las personas con SPW presentan una alteración multisistémica de considerable variabilidad clínica, el fenotipo tiene mayor predisposición a mostrar las siguientes características: retraso en el desarrollo motor, caracterizado por una hipotonía infantil, hipogonadismo, baja estatura, manos y pies pequeños y apariencia facial característica; retraso cognitivo de leve a moderado; retraso del lenguaje en los componentes fonológico, léxico, sintáctico y morfológico; y dificultades conductuales que incluyen síntomas obsesivo-compulsivos, perseverancia verbal, hiperfagia, escasos niveles de actividad y arrebatos conductuales (Atkin & Lorch, 2007).

Al comprometer gran parte de las áreas de desarrollo, las personas con este síndrome necesitarán de apoyos, que involucran su entorno y la intervención interdisciplinaria constante (Barañón-Trujillo, 2015). Es por lo anterior que se necesita de producción investigativa que le permita a la fonoaudiología identificar con claridad su rol en el abordaje de esta condición. De este modo, los profesionales fonoaudiólogos lograrán realizar intervenciones basadas en evidencia científica, que generen efectos positivos en la calidad de vida de las personas con SPW en todos los ámbitos en los que se desarrollan.

La Asociación Colombiana Síndrome de Prader Willi (2022) refiere que la publicación de información empírica formal como evaluaciones, diagnósticos y seguimientos terapéuticos es escasa. Lo anterior, genera barreras para argumentar la debida accesibilidad a servicios específicos que las personas con SPW puedan necesitar, además de que obstaculiza los lineamientos de

intervención en países que no cuentan con una organización a nivel nacional.

Por su parte, la Federación Colombiana de Enfermedades Raras [FECOER] (2012) manifiesta al respecto, que se observan ciertos vacíos investigativos alrededor del SPW, lo que demuestra la necesidad de disminuir las amplias brechas de conocimiento:

En Colombia poco o nada se conoce sobre el síndrome de Prader Willi, por este motivo hoy en día encontramos personas que aún no han sido diagnosticadas. El diagnóstico temprano, sin duda mejora el pronóstico, la aplicación de estrategias orientadas al adecuado control de síntomas, apoyo emocional, comunicación, información, atención a la familia e investigación, son aspectos básicos para conseguirse una mejora importante en las condiciones de vida de la unidad familiar y de las personas con SPW en particular (p.5).

Todo lo anterior implica que, como resultado de tres variables características (una alta complejidad patológica, ligada a la baja prevalencia y escasa producción científica), las personas con SPW, frecuentemente no logran acceder a un diagnóstico oportuno, lo que puede determinar tratamientos inadecuados, y retrasar así la realización de una intervención multidisciplinaria idónea (Martínez Franco et al., 2019).

Por lo anterior, el objetivo del presente trabajo es caracterizar el SPW en relación con la deglución, el desarrollo psicomotor, el habla, la voz, el lenguaje y la audición, mediante una revisión de alcance, con el fin de identificar las necesidades comunicativas, de alimentación y de audición.

MATERIAL Y MÉTODOS

Como se buscaba realizar un mapeo de literatura, se consideró pertinente optar por una metodología de revisión de alcance, por la naturaleza compleja y heterogénea de la temática (Peters et al., 2015). Al respecto, Chambergo-Michilot et al. (2021) afirman que una revisión de alcance es una revisión rápida de la literatura que logra sintetizar resultados científicos e identificar los vacíos que existen sobre un tópico.

Para la realización de la presente revisión se realizó una búsqueda exhaustiva en las bases de datos: Scopus, web of Science, Pubmed, Science Direct, Scielo, la biblioteca virtual en salud de la BVS y Google Scholar. Esta revisión de alcance se llevó a cabo con base en el marco desarrollado por Arksey & O’Malley (2005) y las pautas del Instituto Joanna Briggs (Peters et al., 2020). Se

utilizó la lista de verificación PRISMA-ScR (Tricco et al., 2016) y la estrategia PCC (Peters et al., 2020).

A continuación, en la tabla 1 se presenta la estrategia PCC empleada para el estudio.

Tabla 1. Estrategia PCC.

PCC	Definición
Población	Personas diagnosticadas con SPW.
Concepto	Características de deglución, desarrollo psicomotor y habla, voz, lenguaje y audición.
Contexto	Artículos de investigación publicados entre los años 2000 y 2022
	Artículos extraídos de las siguientes bases de datos: Scopus, web of Science, Pubmed, Science Direct, Scielo, la biblioteca virtual en salud de la BVS y Google Scholar.
	Artículos con acceso abierto.
	Artículos redactados en español, inglés o portugués.
	Estudios pertenecientes a las áreas de la salud y de neurociencias.
	Diferentes diseños de investigación, como estudios experimentales, estudios de caso y trabajos de síntesis como revisiones sistemáticas.

En el estudio los criterios de inclusión fueron: a) artículos publicados entre los años 2000 y 2022 (con el objetivo de abordar un rango amplio de al menos 20 años de publicaciones), b) publicaciones escritas en inglés, español o portugués, c) acceso abierto y d) pertenecientes a las áreas de la salud y de las neurociencias. A su vez, los criterios de exclusión fueron: a) artículos sin acceso libre y b) estudios que no abordaran las características del SPW en áreas como lenguaje, desarrollo motor, habla, deglución o audición.

Debido a la escasa información sobre la temática, se incluyó literatura gris. La ecuación utilizada para la búsqueda se realizó con los términos MESH "Prader-Willi Syndrome" y "Speech Therapy", utilizando el operador booleano AND. Dicha ecuación se repitió en los idiomas español y portugués.

Se seleccionaron estudios experimentales, estudios de caso y trabajos de síntesis como revisiones sistemáticas, que fueron analizados con una metodología cualitativa. Adicionalmente, se usó el método hipotético- deductivo, mediante la lectura de títulos

y resúmenes. A partir de este proceso, se seleccionaron los artículos definitivos, los que fueron leídos completamente. Finalmente, para la sistematización de la información se diseñó una rejilla que contenía: título, año, autor, referencia bibliográfica, objetivo, muestra, métodos e instrumentos, resultados estadísticos, conclusión y observación.

Resultados de la búsqueda

La estrategia de búsqueda inicial permitió identificar 6,305 registros potenciales, que se redujeron a 4,577 después de eliminar duplicados. Luego, aplicando filtros y criterios de elegibilidad, se seleccionaron 116 artículos. Tras una lectura crítica de estos textos, en la que se evaluaron títulos, resúmenes y contenido, se eligieron 32 registros para incluir en la revisión. La tabla 2 ofrece un breve resumen de estos registros, y la figura 1 ilustra el proceso de depuración de la información.

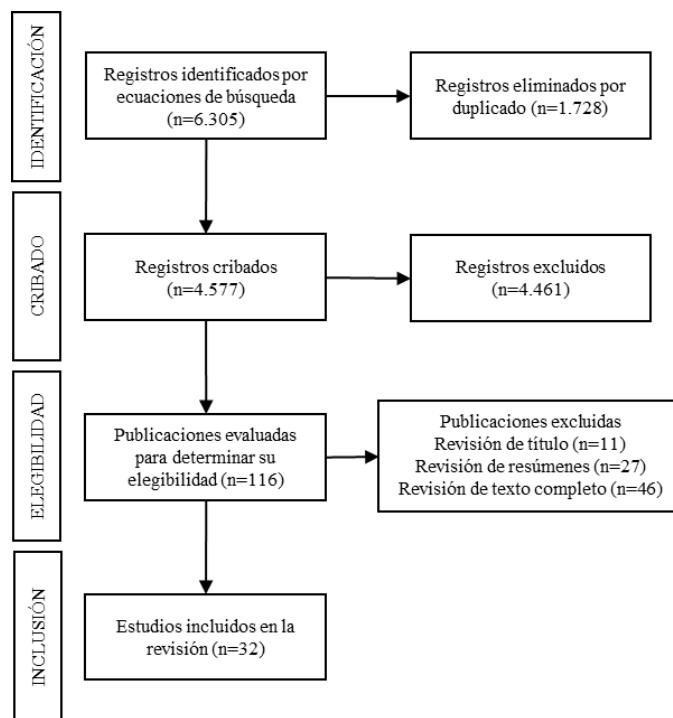


Figura 1. Flujo de resultados de la búsqueda.

RESULTADOS

La sección de resultados está organizada en dos apartados. En el primer apartado se presentan las características generales de los estudios incluidos en la presente revisión, mientras que, en el segundo apartado se realiza una descripción cualitativa y detallada

de las características del SPW, considerando las áreas de deglución, desarrollo psicomotor y habla, voz, lenguaje y audición, identificadas en los artículos seleccionados.

Tabla 2. Ecuaciones de búsqueda.

Idioma	Ecuación de búsqueda
Inglés	("Prader-Willi Syndrome"[Mesh]) AND "Speech Therapy"[Mesh])
Español	("Síndrome de Prader-Willi" AND "Terapia del Lenguaje")
Portugués	("Síndrome de Prader-Willi" AND "Terapia da Fala e da Linguagem")

Características generales de los estudios incluidos en la revisión

En la tabla 3 se presentan las características principales de los estudios incluidos en la revisión.

Características del SPW

Área de desarrollo motor

Los bebés con SPW presentan una marcada hipotonía central, un tono muscular deficiente en el cuello y las extremidades. Su frente es pequeña, tienen una cara estrecha, sus ojos son almendrados, su boca pequeña y sus labios delgados. Estos bebés solo lloran esporádicamente y en voz baja, incluso algunos no lloran ni realizan balbuceo. Sus movimientos suelen ser monótonos y los hitos motores tempranos los logran con retraso.

Tabla 3. Resumen de los estudios incluidos en la revisión.

Autor(a)	Año	Tipo de Estudio	Objetivo	Participantes
Defloor et al.	2000	Estudio experimental	Determinar la prevalencia y la naturaleza de las disfluencias en individuos con SPW	15 individuos con SPW, edad cronológica de 9,9 a 20,0
Defloor et al.	2001	Estudio experimental	Contribuir a la delimitación adicional de la prevalencia y la naturaleza de los problemas de voz en personas con SPW mediante un análisis acústico de la voz.	22 personas con SPW. Un grupo de niños de 6 años, 7 meses a 11 años, 7 meses; y un grupo de adolescentes y adultos de 17 años, 1 mes a 29 años, 5 meses
Lewis et al.	2002	Estudio experimental	Examinar la literatura existente sobre las habilidades del habla y el lenguaje del síndrome de Prader-Willi e	55 individuos con SPW, de edades comprendidas entre 6 meses y 42 años
Defloor et al.	2002	Estudio experimental	Contribuir a la documentación y delineación de la prevalencia, naturaleza y gravedad de las dificultades de articulación en personas con síndrome de Prader-Willi	13 individuos con (SPW), edad cronológica de 7; 0 a 29
Bellon-Harn	2005	Estudio de caso	Evaluar un solo caso para destacar la heterogeneidad del SPW-DUM y describir el tratamiento clínico y los resultados del tratamiento.	Una niña de 6 años con SPW con disomía uniparental materna
Stein et al.	2006	Estudio experimental	Examinar el vínculo entre los fenotipos del TSH y los marcadores microsatélites en la región del cromosoma 15q14-21, que se ha asociado con el autismo, el SPW y la dislexia	151 familias con hijos entre los 2 a 16 años diagnosticados con TSH
Atkin & Lorch	2007	Estudio de caso	Investigar el desarrollo léxico de un niño con SPW en una serie de 18 sesiones de juego registradas durante un período de 4 meses	1 niño con SPW desde los 3,7 años hasta los 3,11 años
Van Borsel & Tetnowski	2007	Revisión bibliográfica	Describir los diferentes síndromes genéticos que están asociados con los trastornos de la fluidez	No aplica
Pituch et al.	2010	Estudio descriptivo	Identificar las prioridades de rehabilitación que tienen los padres para sus hijos, incluidos los hijos adultos, con síndrome de Prader-Willi (SPW) y determinar la relación entre estas prioridades y los niveles de	50 madres y 8 padres de niños con SPW entre los 21 y los 61 años

			funcionamiento del comportamiento adaptativo del niño.	
Misquatti et al.	2011	Estudio de caso (longitudinal)	Describir el curso y resultados de la logopedia en el síndrome de Prader-Willi, a través de un estudio longitudinal del caso de un niño durante cuatro años de logopedia en una clínica docente.	1 niño con SPW de 8 años
Saeves et al.	2011	Estudio experimental	Evaluar la disfunción orofacial en individuos con síndrome de Prader-Willi y compararla con un grupo de referencia sano	45 (23 hombres, 22 mujeres) individuos con SPW, de $19,8 \pm 9,5$ años de edad, y un grupo de referencia de 40 (18 M, 22 M) individuos sanos, de $24,0 \pm 16,3$ años de edad.
Allen	2011	Estudio descriptivo	Explorar el manejo del síndrome de Prader-Willi dentro de las familias	80 encuestados en la investigación: 34 padres, 20 jóvenes con SPW y 26 hermanos. Los jóvenes con PWS tenían entre 11 y 15 años al comienzo del estudio.
Zambotti & Souza	2013	Estudio de caso	Describir y analizar los efectos del trabajo logopédico en un Taller de Cocina, en el proceso terapéutico de un paciente con síndrome de Prader-Willi.	Un niño con SPW de 5 años
Dimitropoulos et al.	2013	Estudio descriptivo	Caracterizar aún más la capacidad lingüística expresiva y receptiva en 35 participantes con SPW y comparar el funcionamiento por subtipo genético utilizando la Evaluación Clínica de los Fundamentos del Lenguaje-4 (CELF-IV)	Treinta y cinco personas con síndrome de Prader-Willi (de 7 a 44 años de edad)
Caixàs Pedragós et al.	2014	Revisión bibliográfica	Describir el Síndrome de Prader Willi y sus características principales	No aplica
Crockett et al.	2014	Estudio retrospectivo	Revisar la aparición de disfunción velofaríngea en pacientes con SPW después de la adenoamigdalectomía para la apnea obstrutiva de sueño	11 pacientes (5 hombres y 6 mujeres). La edad del paciente en la evaluación otorrinolaringológica inicial oscilaba entre 2 y 9 años.
Martín Santana	2015	Estudio de caso	Proponer un programa de tratamiento específico deglutorio para un caso de SPW, con el objetivo de retirar la sonda nasogástrica y obtener una alimentación por vía oral que supla sus necesidades alimentarias	Un bebé con SPW que al inicio del estudio tiene 2 meses
Pérez Pérez	2015	Revisión Sistemática	Analizar de forma crítica los diferentes estudios realizados en los últimos 25 años sobre la intervención logopédica en el síndrome de Prader-Willi	No aplica
Barañón-Trujillo	2015	Revisión Bibliográfica	Conocer el SPW en el aula, las necesidades educativas especiales que precisan estos niños y cómo manejar su conducta.	No aplica
Rogers et al.	2015	Revisión sistemática	Destacar los factores casuales del desarrollo del lenguaje infantil que se han estudiado en la última década en el campo de la discapacidad intelectual y reconocer otras influencias que merecen ser consideradas	No aplica
Salles et al.	2016	Estudio de caso	Determinar cómo los pacientes con SPW procesan la información multisensorial, incluidas las señales de comunicación visuales y auditivas.	26 pacientes con SPW nativos franceses (10 hombres y 16 mujeres) con una edad entre 27,6 y 33,5 años.
Mourelo et al.	2017	Revisión bibliográfica	Establecer un conjunto de recomendaciones basadas en la mejor evidencia científica disponible que permitan unificar criterios de actuación en personas con SPW.	No aplica

Salehi et al.	2017	Revisión sistemática	Caracterizar la disfunción deglutoria y el riesgo de aspiración mediante la técnica de videofluoroscopia en lactantes con SPW	No aplica
Dianesi	2018	Estudio experimental	Determinar los afectados por el síndrome de Prader Willi en recién nacidos hipotónicos mediante el estudio del patrón de metilación en el segmento 15q11-q13	Dos casos con hipotonía neonatal y sospecha clínica de síndrome de Prader Willi de menos de un mes de edad cuando fueron remitidos para diagnóstico
Ramón Krauel et al.	2019	Revisión bibliográfica	Caracterizar el síndrome de Prader Willi desde miradas plurales que permitan su abordaje interdisciplinar	No aplica
González Aboitiz	2019	Estudio descriptivo	Analizar el desarrollo del lenguaje en sujetos que pertenecen a la Asociación Española de Prader Willi.	34 familias de personas con SPW (21 hombres y 13 mujeres) entre los 3 y 18 años
Pansy et al.	2019	Estudio de caso (longitudinal prospectivo)	Describir el desarrollo motor temprano y verbal prelingüístico en un bebé con SPW	1 bebé con SPW entre la segunda semana y las 27 semanas de edad postérmino
Lobo	2020	Estudio de caso	Realizar un estudio de caso sobre logopedia con estimulación mediante actividades lúdicas en una persona con Síndrome de Prader Willi.	1 paciente con SPW de sexo masculino y 20 años de edad
McGregor)	2020	Estudio bibliométrico	Cuantificar los esfuerzos de investigación dirigidos al TDL en comparación con otros trastornos del neurodesarrollo.	No aplica
García Álvarez	2021	Estudio experimental	Diseñar una propuesta de intervención con la finalidad de conseguir un nivel de competencia de las habilidades lingüísticas adaptadas a la edad cronológica para mejorar la expresión y comunicación de alumnos con dificultades motóricas de espina bífida y Síndrome de Prader-Willi	Un alumno con SPW de 11 años que cursa 5º de EP y un alumno con espina bífida mielomeningocele lumbar, de 10 años y que cursa 5º de EP.
Llorente Rodríguez	2021	Estudio experimental	Diseñar una propuesta didáctica para mejorar el desarrollo afectivo, matemático y lingüístico en niños con SPW.	Un alumno con SPW de 2 de primaria con 8 años de edad
Miles et al.	2022	Estudio bibliométrico	Establecer un protocolo estándar para el análisis cuantitativo de VFSS en niños.	No aplica

Área de habla

La mayoría de niños con SPW presentan retraso en su expresión oral respecto a la población general. De hecho, sus primeras vocalizaciones se producen entre los 6 y 7 meses y se caracterizan por ser monótonas y poseer una peculiar estructura armónica. Las dificultades articulatorias implican una articulación imprecisa con velocidad y volumen reducidos (Atkin & Lorch, 2007; Pansy et al., 2019). Se asocian a menudo con las características anatómicas de los órganos relacionados con la producción oral: cavidad oral estrecha, paladar ojival, lengua y labios hipotónicos (Caixàs Pedragós et al., 2014; Stein et al., 2006). Así, el 91% demuestra algún grado de déficit motor (de leve a severo), que impacta en una movilidad escasa de la lengua y en la descoordinación de los órganos fonoarticulatorios. Además, presentan dificultades para realizar movimientos de protrusión y

retracción de labios y movimientos alternos de la lengua, así como descoordinación en los órganos articulatorios (Bellon-Harn, 2005; Misquatti et al., 2011; Ramón Krauel et al., 2019). Las dificultades articulatorias mencionadas afectan la inteligibilidad de los discursos de los niños con SPW, por lo que utilizan generalmente gestos para expresarse.

Con respecto a la fluidez del habla de los sujetos con SPW, se ha evidenciado que las interjecciones son las más habituales (52,58% del total de las disfluencias). Otros tipos de disfluencias que ocurren con cierta frecuencia son en orden de incidencia: revisiones (11,10%), repeticiones de palabras parciales (10,84%), y repeticiones de palabras completas (9,85%). De manera menos frecuente (5% o menos) se presentan repeticiones de frases, prolongaciones, frases incompletas, bloqueos y palabras rotas (Defloor et al., 2000).

Pese a que estos sujetos producen gran cantidad de disfluencias, no se considera que presenten tartamudez. Al respecto, existe evidencia que ha concluido, que si bien muchos sujetos con SPW tienen disfluencia no presentan propiamente un cuadro clínico de tartamudez (Defloor et al., 2000; Van Borsel & Tetnowski, 2007).

Área de deglución

La alimentación en neonatos con SPW es una de las principales preocupaciones clínicas, por lo tanto, es frecuente el uso de estudios videofluoroscópicos de deglución (VFSS) para determinar la seguridad en este proceso. Este tipo de estudios ha mostrado que existe una relación entre la disfunción alimentaria de los bebés con SPW y el hallazgo neuromuscular de hipotonía, ya que esta incide en una musculatura oral débil, una deficiente coordinación de la triada succión- deglución- respiración e ineficaces mecanismos de protección de las vías respiratorias (Miles et al., 2022; Salehi et al., 2017).

Salehi et al. (2017) describieron la fisiología de la deglución en 10 bebés con SPW, mostrando que el 87% de los VFSS presentaron aspiración con al menos 1 prueba de consistencia, siendo más probable la aspiración con líquidos claros (84 %) que con líquidos espesos (60 %) o purés (14 %). También se describió la presencia de residuos faríngeos en el 71% de los casos. Es importante resaltar que en los bebés estudiados todos los eventos de aspiración fueron silenciosos, lo que es muy preocupante. Esto debido que es posible que no se observen signos clínicos, como arcadas o tos y por lo tanto puedan ocurrir secuelas respiratorias a largo plazo, incluido el daño pulmonar y la muerte relacionada con insuficiencia respiratoria, aspiración, infección y asfixia. Las afecciones respiratorias en niños con SPW son comunes y se ha encontrado que las enfermedades respiratorias representan el 61% de las muertes en niños con este síndrome (Salehi et al., 2017).

En la evaluación fonoaudiológica es frecuente encontrar que existe ausencia de reflejos orales (búsqueda, succión, deglución, extrusión, vómito, tos). Incluso se ha observado que el proceso de succión es pobre e incluso puede estar ausente. Además, la lengua está anteriorizada, el paladar es ojival y existe hipotonía en toda la musculatura oral. Entre las alteraciones funcionales se describen movimientos orofaciales lentos y la relación succión-deglución-respiración descoordinada (Martín Santana, 2015). La masticación es preferentemente unilateral, lo que corresponde al lado de menor hipotonía, movimientos compensatorios a nivel perioral y tensión en el mentón (Lobo, 2020). Además, presentan disfunción velofaríngea (DVF) que dentro de sus signos está la regurgitación nasal que puede comprometer la seguridad en el proceso de alimentación (Crockett et al., 2014). Sumado a lo

anterior, en ocasiones esto niños se interesan escasamente en la alimentación (Pansy et al., 2019). Por lo anterior, el abordaje del proceso de alimentación de bebés con SPW busca lograr una adecuada nutrición, por lo que es imprescindible el uso de técnicas especiales de alimentación, como la manipulación tanto de la mandíbula como de la boca, y el uso de sondas y tetinas especiales (Llorente Rodríguez, 2021).

Por otra parte, los niños con SPW presentan una alta tasa de apnea obstructiva del sueño. Debido a ello se recurre generalmente a la realización de un adenoamigdalectomía como tratamiento quirúrgico, aunque, la DVF es una complicación conocida de la adenoamigdalectomía. Por lo tanto, se requiere una evaluaciones e intervenciones adicionales, por parte del fonoaudiólogo, antes de considerar la cirugía. Luego de la adenoamigdalectomía, es necesario que el profesional fonoaudiólogo evalúe la función orofacial, especificando las características estructurales y los cambios en la función motora oral (Saeves et al., 2011).

Junto con los problemas de seguridad en la alimentación de niños con SPW aparece entre el primer y segundo año de vida la hiperfagia, que es considerada un rasgo característico de este síndrome. El niño comienza con una serie de comportamientos obsesivos compulsivos relacionados con la comida, presentando una preocupación excesiva por la alimentación. Por ello, busca continuamente alimentos, come sustancias no habituales y presenta rabietas si no se le permite la ingesta (Pituch et al., 2010). La causa de la hiperfagia no es del todo conocida, se cree que existe una alteración a nivel hipotalámico, específicamente en el núcleo arcuato, que es el centro del hambre y la saciedad. Esta alteración obstaculiza la regulación autónoma de su comportamiento frente a la comida (Caixàs Pedragós et al., 2014). Se describe además un patrón de masticación con la boca abierta e infantilizado. Adicionalmente, se observa anteriorización e interposición lingual sobre los dientes durante la deglución (Atkin & Lorch, 2007; Zambotti & Souza, 2013). Sumado a lo expuesto, un gran porcentaje de niños con SPW mastican y chupan objetos, además el babeo también suele aparecer frecuentemente (Saeves et al., 2011).

Además, presentan gran dificultad para vomitar, por lo que es necesario administrar fármacos. En ocasiones los fármacos no son efectivos por lo que se aumenta la dosis, lo que puede llegar a intoxicarlos sin lograr que vomiten. Por lo tanto, el control del entorno es la única medida que puede ser asumida para evitar eventos de asfixia, aspiración o infecciones por cuerpos extraños (Barañón-Trujillo, 2015).

Área de Lenguaje

La mayoría de los sujetos con SPW presentan alteraciones en el lenguaje a nivel comprensivo y expresivo, siendo este último el de mayor afectación, lo que es común en alteraciones genéticas (McGregor, 2020; Rogers et al., 2015). A nivel expresivo, tienen un retraso en el desarrollo de las habilidades fonológicas, sintácticas, gramaticales y pragmáticas (Dimitropoulos et al., 2013; Pérez Pérez, 2015; Ramón Krauel et al., 2019). Al ser la comprensión el aspecto más conservado, se debe iniciar la estimulación desde este ámbito. Respecto a la expresión se recomienda que los niños aprendan a utilizar gestos para expresarse, durante el proceso de adquisición lingüística (Caixàs Pedragós et al., 2014; González Aboitiz, 2019). El problema lingüístico puede ser tan severo que varios de estos niños no logran hablar, por lo que se comunican exclusivamente mediante gestos. Aunque no hablan, su comprensión está mejor. Ello se refleja en que son capaces de organizar de manera secuencial una historia, reconocen el esquema corporal, los colores primarios, las formas básicas y las concepciones de cantidad, tamaño, así como una adecuada orientación temporal y espacial (Lobo, 2020; Mourelo et al., 2017).

La dificultad lingüística se advierte desde la primera infancia, ya que aparecen ciertas características y signos de retraso en los diversos componentes del lenguaje. y las primeras palabras aparecen entre los 4-5 años. Sus construcciones son de 2 elementos, acompañadas de gestos y señalamientos, en reemplazo de la construcción de oraciones que pueden no aparecer incluso hasta los 20 años (Dimitropoulos et al., 2013; Lobo, 2020; Stein et al., 2006).

El componente fonético-fonológico está afectado, ya que el 85% de los niños con este síndrome evidencian un deterioro en las habilidades fonológicas que puede ser leve o severo, siendo los más jóvenes quienes presentan deterioro severo (Lewis et al., 2002). Este deterioro se advierte en varios aspectos. Un aspecto muestra que existe un retraso en la adquisición de los fonemas, ya que los primeros sonidos aparecen a los 3 años aproximadamente (Lewis et al., 2002). Otro aspecto refiere a los errores más frecuentes, que en estos niños son las omisiones, las sustituciones y las distorsiones, los que se manifiestan en posición inicial y/o final de los fonemas (Arconada, 2012, y González Muñoz, 1999 citados en González Aboitiz, 2019). De igual manera se ha identificado, rotacismo y la pérdida del carácter oclusivo o fricativo en las oclusivas y fricativas sordas. La producción de la /r/ líquida resulta especialmente difícil. También se ha encontrado que las consonantes prepalatinas, las alveolares (atendiendo al lugar de articulación) y los sonidos fricativos y plosivos

(atendiendo a la forma de articulación) están entre los sonidos más frecuentemente afectados. Sin embargo, en la mayoría de los sujetos, el inventario fonológico incluye los fonemas vocálicos, los diptongos y la mayoría de las consonantes (Defloor et al., 2002). La evidencia señala que los problemas fonológicos se resuelven con el aumento de la edad, pero los errores articulatorios, incluidas las frecuentes distorsiones del sonido, persisten en el 18-29% de las personas con SPW. Así, a medida que los sujetos envejecen, los problemas fonológicos se resuelven gradualmente, mientras que las dificultades fonéticas permanecen (Saeves et al., 2011).

El desempeño léxico en estos niños es variado, lo que se manifiesta en que incluso algunos de estos sujetos se desempeñan dentro del rango esperado (Dimitropoulos et al., 2013). Esta variación se constató en un estudio realizado con padres de niños con SPW. Los resultados mostraron que un 11,8% refirió que su hijo presentaba un vocabulario abundante, un 44,1% que tenía un vocabulario acorde a su edad, mientras que otro 44,1% refirió que su hijo presentaba un vocabulario escaso (González Aboitiz, 2019).

En el componente morfosintáctico se evidencian problemas de concordancia de género y número, dificultades en la formación de oraciones simples: sujeto + verbo + complemento. Además, la mayoría (47,1%) comienza a realizar combinaciones de dos o tres palabras entre el año y los tres años de edad (Mourelo et al., 2017).

A nivel del componente pragmático presentan un reducido tiempo de atención auditiva y visual, dificultades de interacción, apatía, aislamiento y llanto sin motivo aparente, demostrando su intención comunicativa mediante la expresión facial, los gestos indicativos y algunas vocalizaciones (Misquatti et al., 2011). Respecto al discurso, en ocasiones se encuentran aspectos repetitivos, que indican la presencia del fenómeno de la perseveración. Estas características sugieren dificultades relacionadas con el procesamiento y control de la salida del habla y el uso pragmático del lenguaje (Atkin & Lorch, 2007). En otros casos se observa un carácter ecológico y respuestas ininteligibles, acompañados de un juego muy primitivo y poco diversificado (Zambotti & Souza, 2013).

Respecto a la lectura y escritura, se presentan dificultades en la comprensión lectora motivadas, en parte, por una lectura mecánica con una incorrecta entonación y cadencia. Lo anterior, debido a que no realizan las pausas establecidas por los signos de puntuación, lo que da lugar a una lectura monótona difícil de comprender. Adicionalmente, les resulta compleja la realización de inferencias a partir de la lectura de un texto. De igual manera,

debido a la reducida conciencia silábica y del fonema, no escriben correctamente las palabras ni las segmentan correctamente en sílabas. Además, se observan errores en la separación de las palabras al escribir, así como errores de ortografía natural, reglada y arbitraria (García Álvarez, 2021).

Área de audición

Las personas con SPW muestran umbrales de audición dentro de los parámetros de normalidad, es decir sobre los 20 dB, que no se modificaron con los años, según pruebas audiométricas (Misquatti et al., 2011). Sin embargo, se ha evidenciado que, en comparación con individuos con desarrollo típico, presentan un déficit específico en la discriminación de las voces humanas de los sonidos ambientales. Además, en los sujetos con SPW la información multisensorial no converge ni interactúa antes del inicio de la respuesta conductual, por lo que se sugiere que los déficits en el comportamiento social observados en SPW se derivan, al menos en parte, de un impedimento para descifrar la información social transmitida por señales de voz, señales faciales y la combinación de ambos. Por otro lado, existen estudios de imágenes cerebrales que revelan una alteración en el SPW de la "red social del cerebro", incluida la región STS involucrada en el procesamiento de las voces humanas (Salles et al., 2016).

Curiosamente, un estudio de imágenes cerebrales de un sujeto con SPW, reveló un conjunto restringido de áreas corticales hipoperfundidas en reposo. Las áreas abarcaban el cíngulo anterior y la corteza cingulada, que se sabe están involucradas en la teoría de la mente y la empatía, así como el área auditiva de la circunvolución temporal superior, especializada en el procesamiento de información vocal y del habla. Además, al evaluar la relación entre los trastornos emocionales y de comportamiento se encontró que el déficit en el procesamiento de la información social, como los estímulos de voz, está relacionado con la gravedad de la alteración clínica y social en SPW (Misquatti et al., 2011).

Área de voz

Las voces de las personas con SPW presentan ciertas dificultades, que se manifiestan por un volumen de voz débil, un tono alto, cambios de tonalidad intermitentes y una calidad entrecortada, áspera y/o ronca (Defloor et al., 2001; Lewis et al., 2002; Pérez Pérez, 2015). Sin embargo, los problemas particularmente notables están relacionados con la emisión nasal constante o intermitente en los sonidos de presión y una calidad general de hipernasalidad. A nivel articulatorio se ha observado emisión de aire nasal en asociación con la articulación de fricativas, africadas y ocasionalmente oclusivas, responsable de la distorsión nasal de

estos sonidos (Branson, 1981 citado por Defloor et al., 2001). Estos problemas se relacionan directamente con la hipotonía, lo que resulta en un cierre velofaríngeo insuficiente, además que las anomalías orofaciales pueden incrementar las dificultades en la resonancia (Munson, 1998 citado por Defloor et al., 2001; Bellon-Harn, 2005).

La calidad de la voz en este síndrome es comparable con la de los pacientes con disartria flácida, en los que la resonancia hipernasal es un rasgo característico, además que las anomalías en el nivel del tono y la resonancia están probablemente relacionadas con la hipotonía muscular y la disfunción endocrina, lo que produce, respectivamente, disfunción motora oral (en particular, cierre/movimiento velofaríngeo inadecuado) y un crecimiento alterado de la laringe (Kleppe et al., 1990 citado en Defloor et al., 2001; Ramón Krauel et al., 2019).

En general, los sujetos con SPW parecen tener un desempeño deficiente en las mediciones aerodinámicas, pues tanto niños, como adolescentes y adultos, obtuvieron más de 2 desviaciones estándar por debajo de la media del tiempo máximo de fonación (TMF) (Munson, 1988 citado por Defloor et al., 2001). Incluso, aunque se demostró la capacidad de generar suficiente flujo de aire oral como para hacer sonar bocinas y silbatos, se evidencia un TMF de 5 segundos, muy por debajo de lo esperado para personas adultas (Bellon-Harn, 2005).

Finalmente, se reconoce que los ronquidos presentados por los sujetos con SPW presentan una intensidad o volumen anormalmente alto, puesto que se asocian con posibles síntomas respiratorios graves (Saeves et al., 2011).

DISCUSIÓN

Los hallazgos obtenidos en esta investigación demuestran que es necesario un abordaje integral para apoyar a las personas con SPW. Lo anterior, debido a que este síndrome no solo afecta el desarrollo motor general, sino que impacta profundamente las funciones orales vinculadas al habla, la deglución, la voz y el lenguaje. El análisis realizado permite comprender que muchas de las dificultades observadas en el SPW tienen origen en la hipotonía, que se manifiesta desde los primeros meses de vida y persiste a lo largo del desarrollo del sujeto.

En el área del desarrollo motor, la hipotonía central no solo explica el retardo en los hitos motores, sino que también afecta la eficiencia de la succión, la deglución y el desarrollo de patrones motores complejos necesarios para la producción oral del habla.

Lo anterior, concuerda con los resultados de Salehi et al. (2017), quienes vinculan directamente la debilidad muscular con la disfunción deglutoria, junto con lo anterior, existe una alta incidencia de aspiración silenciosa y una coordinación deficiente en la triada succión-deglución-respiración, lo cual muestra la necesidad de un abordaje temprano por parte de fonoaudiología.

Lo anterior, se puede contrastar con la guía de manejo de personas con SPW, que es una declaración de consenso, realizada por médicos experimentados del Reino Unido e Irlanda, donde refieren que estas personas presentan retraso en las habilidades oromotoras y de deglución, por lo tanto, los logopedas o terapeutas del habla y el lenguaje tienen un papel primordial en la vida de los pacientes con SPW, desde una edad temprana y durante toda la vida, como parte del equipo multidisciplinario (Shaikh et al., 2024).

En cuanto al habla, los datos revelan un perfil fonético alterado, caracterizado por errores de articulación frecuentes (omisiones, distorsiones, sustituciones) y una inteligibilidad reducida que obliga a los sujetos a utilizar gestos como medio compensatorio de expresión. Esto, sumado a la descoordinación en los movimientos de los órganos fonoarticulatorios, confirma el alto impacto funcional de la hipotonía sobre el habla, así como la necesidad de intervenciones terapéuticas centradas en mejorar el control motor oral.

Respecto a la fluidez, si bien las disfluencias están presentes, estas no configuran un cuadro de tartamudez. Este hallazgo es relevante, ya que permite distinguir la disfluencia como un rasgo estructural del perfil de habla en SPW y no como una alteración del ritmo con origen psicomotor o emocional, como ocurre en otras entidades clínicas.

En relación con el lenguaje, se evidencia que la comprensión suele estar más preservada que la expresión, siendo esta última severamente afectada (Dimitropoulos et al., 2013; Rogers et al., 2015). Las dificultades fonológicas, morfosintácticas y pragmáticas evidencian un retraso en la adquisición lingüística que, en muchos casos, puede llegar a niveles preverbales. La presencia de ecolalia, perseveraciones y gestos comunicativos sustitutorios refuerzan la hipótesis de que el SPW implica un trastorno del lenguaje con base neurológica y motora, donde los sistemas de procesamiento y control del habla se encuentran comprometidos. Lo anterior concuerda con lo reportado por Westby (2014) quien manifiesta que la capacidad lingüística en el SPW presenta un deterioro significativo, tanto en sus habilidades comprensivas como expresivas, en comparación con la inteligencia verbal que se encuentra más preservada.

Por otro lado, si bien los umbrales auditivos en niños con SPW están dentro de rangos normales, se destaca una alteración significativa en la discriminación de señales sociales auditivas, especialmente voces humanas. Lo anterior es relevante, ya que conecta el procesamiento auditivo con los problemas pragmáticos y sociales que se observan en este síndrome.

En el ámbito de la voz, se identifica un patrón caracterizado por hiponasalidad, tono anormal, volumen reducido y TMF muy por debajo del promedio, comparable al perfil de disartria flácida. Estas alteraciones vocales tienen consecuencias directas en la inteligibilidad del discurso y la eficacia comunicativa, y deben ser consideradas como una manifestación clínica secundaria a la hipotonía generalizada y a las alteraciones anatómicas orofaciales presentes en este síndrome.

Por último, la relación entre los trastornos deglutorios y la posterior aparición de hiperfagia constituye una paradoja clínica en el SPW. Mientras que en la primera infancia se observa un bajo interés por la alimentación, en etapas posteriores este interés se vuelve obsesivo, lo que puede poner en riesgo la vida del paciente por asfixia, aspiración o infecciones. Lo anterior concuerda con lo reportado por Bravo et al. (2021), quienes refieren que los individuos con SPW transitan por varias etapas nutricionales. Primero manifiestan una dificultad alimentaria debido a la succión débil que presentan al nacer, lo cual conlleva a una desnutrición secundaria y una completa apatía al ser alimentados. Luego, se inicia una fase de normalización en el apetito. Finalmente, se produce un paulatino aumento de peso y desarrollo de hiperfagia, que tiene como consecuencia la obesidad de estas personas.

Los hallazgos del presente estudio destacan la necesidad de una evaluación fonoaudiológica integral y periódica en los sujetos con SPW, idealmente desde el nacimiento. El abordaje temprano y continuo puede atenuar las consecuencias funcionales a largo plazo, mejorar la calidad de vida del paciente y potenciar su desarrollo comunicativo. Es imprescindible, por tanto, incorporar estas características clínicas como parte del perfil diagnóstico y de seguimiento de este síndrome, promoviendo intervenciones individualizadas que contemplen el componente motor, sensorial, cognitivo y emocional del desarrollo comunicativo.

En relación con la naturaleza de los estudios sobre el SPW, cabe resaltar que la mayoría de las investigaciones abordadas sobre esta temática ofrecieron una descripción clínica de los sujetos estudiados, lo cual se relaciona con un modelo médico/rehabilitador de la discapacidad, en el cual esta se ubica en el cuerpo biológico. Por lo tanto, las estrategias propuestas

están enfocadas en rehabilitar las deficiencias en estructuras y funciones que “discapacitan” a las personas con el fin de “normalizar” su funcionamiento. De acuerdo a lo anterior, se debe considerar la posibilidad de incluir dentro del marco teórico de las investigaciones un modelo sistémico, que permita realizar un análisis integral del sujeto y de esta manera no solo abordar a las personas con SPW desde su sintomatología (Allen, 2011), sino también reflexionar sobre los posibles apoyos que se pueden brindar a estos sujetos desde los contextos familiar, social y político.

En relación con lo anterior, Currie et al. (2024) plantean el problema de la patologización y medicalización que se vive en este tipo de condiciones, además de las experiencias de aislamiento, ausencia de apoyo médico y tensión por “ser normal” que experimenten las madres de los niños con SPW. En este sentido, se considera pertinente realizar investigaciones que trasciendan la caracterización del SPW como condición médica, sino realizar un abordaje más amplio de las vivencias que experimentan estos sujetos y sus familias al contar con dicha condición.

Para finalizar, es importante mencionar que la mayor debilidad de la presente investigación es la reducida cantidad de información encontrada, aun cuando se consideraron diversas fuentes de información en un período de 22 años. Lo anterior, puede deberse a que el SPW tiene una baja prevalencia, lo cual puede limitar el interés investigativo sobre el mismo. En consecuencia, es imperativo contar con información veraz, a través de la investigación, que sea de utilidad para una óptima intervención desde una mirada integral y crítica en fonoaudiología, basada en evidencia científica.

CONCLUSIÓN

La presente investigación demuestra que el SPW constituye una condición genética compleja que afecta de manera integral diversas áreas del desarrollo comunicativo, siendo la hipotonía el eje fisiopatológico común que subyace a muchas de las dificultades observadas en áreas como el habla, la deglución y la voz. Se evidencia además que las alteraciones oromotoras no solo repercuten en la función alimentaria, sino que comprometen de forma significativa la producción del habla y la eficacia comunicativa, reforzando la necesidad de una evaluación e intervención fonoaudiológica temprana, continua y especializada.

El estudio permite concluir que las personas con SPW requieren un abordaje transdisciplinario, en el cual el rol del fonoaudiólogo o

terapeuta del habla y lenguaje es fundamental en el equipo de atención desde las primeras etapas de vida y a lo largo del desarrollo. Asimismo, se recomienda adoptar una perspectiva crítica e inclusiva que supere el modelo médico rehabilitador tradicional y contemple las dimensiones sociales, familiares y emocionales de quienes experimenten esta condición, promoviendo apoyos contextuales que favorezcan su participación y calidad de vida.

Finalmente, se destaca la necesidad de generar más investigaciones con enfoque integral que contribuyan a consolidar un cuerpo teórico y clínico robusto en torno al SPW, dado que su escasa prevalencia ha limitado el interés académico y científico en el área. Contar con investigaciones sólidas permitirá diseñar intervenciones basadas en evidencia, sensibles a la complejidad de esta condición y orientadas hacia el bienestar real de los sujetos y sus entornos.

REFERENCIAS

- Allen, K. (2011). Managing Prader-Willi syndrome in families: An embodied exploration. *Social Science & Medicine*, 72(4), 460–468. <https://doi.org/10.1016/j.socscimed.2010.11.032>
- Arksey, H., & O’Malley, L. (2005). Scoping studies: Towards a methodological framework. *International Journal of Social Research Methodology*, 8(1), 19–32. <https://doi.org/10.1080/1364557032000119616>
- Asociación Colombiana Síndrome de Prader Willi. (2022). *Asociación Colombiana Síndrome de Prader-Willi*. Nosotros. <https://www.acspw.org>
- Atkin, K., & Lorch, M. P. (2007). Language development in a 3-year-old boy with Prader-Willi syndrome. *Clinical Linguistics & Phonetics*, 21(4), 261–276. <https://doi.org/10.1080/02699200701243865>
- Barañón-Trujillo, L. (2015). Enfermedades raras: Síndrome de Prader-Willi. *Revista Internacional de apoyo a la inclusión, logopedia, sociedad y multiculturalidad*, 1(3). <https://revistaselectronicas.ujaen.es/index.php/riai/article/view/4167>
- Bellon-Harn, M. L. (2005). Clinical management of a child with Prader-Willi Syndrome from maternal uniparental disomy (UPD) genetic inheritance. *Journal of Communication Disorders*, 38(6), 459–472. <https://doi.org/10.1016/j.jcomdis.2005.04.001>
- Bravo, P., Pérez, D., & Canals, A. (2021). Fases nutricionales en Síndrome de Prader-Willi. *Andes Pediatrica*, 92(3), 359–366. <https://doi.org/10.32641/andespaeiatr.v92i3.2400>
- Caixàs Pedragós, A., Corriño Collado, R., Couto Rosende, Y., Gabau Vila, E., García Puig, M., Giménez Palop, O., Guallarte Alias, M.ª P., Guitart Feliubadaló, M., Larramona Carrera, H., Pérez Sánchez, J., Esteba-Castillo, S., Novell Alsina, R., & Brun-Gasca, C. (2014). *Síndrome de Prader Willi (SPW)*. https://www.praderwillicat.org/wp-content/uploads/2014/10/ParcTauli_25_preguntas_spw.pdf
- Chambergo-Michilot, D., Diaz-Barrera, M. E., & Benites-Zapata, V. A. (2021). Revisiones de alcance, revisiones paraguas y síntesis enfocada en revisión de

- mapas: Aspectos metodológicos y aplicaciones. *Revista Peruana de Medicina Experimental y Salud Pública*, 136–142. <https://doi.org/10.17843/rpmesp.2021.381.6501>
- Cortés, F. (2015). Las enfermedades raras. *Revista médica clínica Las Condes*, 26(4), 425–431.
- Crockett, D. J., Ahmed, S. R., Sowder, D. R., Wootten, C. T., Chinnadurai, S., & Goudy, S. L. (2014). Velopharyngeal dysfunction in children with Prader-Willi syndrome after adenotonsillectomy. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 78(10), 1731–1734. <https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2014.07.034>
- Currie, G., Estefan, A., & Caine, V. (2024). Mothering a Child With Complexity and Rarity: A Narrative Inquiry Exploring Prader-Willi Syndrome. *Qualitative Health Research*, 34(8–9), 742–755. <https://doi.org/10.1177/10497323231225412>
- Defloor, T., Borsel, J. V., & Curfs, L. (2002). Articulation in Prader-Willi syndrome. *Journal of Communication Disorders*, 35(3), 261–282. [https://doi.org/10.1016/S0021-9924\(02\)00057-6](https://doi.org/10.1016/S0021-9924(02)00057-6)
- Defloor, T., Van Borsel, J., & Curfs, L. (2000). Speech fluency in prader-willi syndrome. *Journal of Fluency Disorders*, 25(2), 85–98. [https://doi.org/10.1016/S0094-730X\(00\)00026-7](https://doi.org/10.1016/S0094-730X(00)00026-7)
- Defloor, T., Van Borsel, J., Curfs, L., & De Bodt, M. (2001). Aerodynamic and acoustic characteristics of voice in Prader-Willi syndrome. *Journal of Voice: Official Journal of the Voice Foundation*, 15(2), 284–290. [https://doi.org/10.1016/S0892-1997\(01\)00029-7](https://doi.org/10.1016/S0892-1997(01)00029-7)
- Dianesi, M. S. (2019). *Diagnóstico precoce da síndrome de Prader-Willi em neonatos hipotônicos* [Mestrado em Aconselhamento Genético e Genômica Humana, Universidade de São Paulo]. <https://doi.org/10.11606/D.41.2019.tde-16042019-144048>
- Dimitropoulos, A., Ferranti, A., & Lemler, M. (2013). Expressive and receptive language in Prader-Willi syndrome: Report on genetic subtype differences. *Journal of Communication Disorders*, 46(2), 193–201. <https://doi.org/10.1016/j.jcomdis.2012.12.001>
- Federación Colombiana de Enfermedades Raras [FECOER]. (2012). *Grupo de Apoyo Síndrome de Prader Willi Colombia SPW* [Blog federación colombiana de enfermedades raras]. <https://www.fecoer.org/grupo-de-apoyo-sindrome-de-prader-willi-colombia-spw/>
- García Álvarez, J. (2021). *Intervención en las habilidades lingüísticas en los alumnos con dificultades motóricas de Síndrome de Prader Willi y espina bífida*. <https://uvadoc.uva.es/handle/10324/49180>
- González Aboitiz, P. (2019). *Síndrome de Prader Willi y dificultades en el lenguaje* [Tesis de Licenciatura, Universidad de Valladolid. Facultad de Medicina]. <https://uvadoc.uva.es/handle/10324/36912>
- International Prader Willi Syndrome Organization [IPWSO]. (2022). Información Síndrome de Prader Willi. *IPWSO*. <https://ipwso.org/how-we-can-help/international-advocacy/>
- Lewis, B. A., Freebairn, L., Heeger, S., & Cassidy, S. B. (2002). Speech and Language Skills of Individuals With Prader-Willi Syndrome. *American Journal of Speech-Language Pathology*, 11(3), 285–294. [https://doi.org/10.1044/1058-0360\(2002/033\)](https://doi.org/10.1044/1058-0360(2002/033))
- Llorente Rodríguez, H. M. (2021). *Propuesta didáctica para la mejora del desarrollo afectivo, lingüístico y matemático en el alumnado con síndrome Prader – Willi en Educación Primaria*. <https://uvadoc.uva.es/handle/10324/49231>
- Lobo, A. (2020). *Atuação fonoaudiológica na Síndrome de Prader Willi* [Tesis de Grado, Pontifícia Universidade Católica de Goiás]. <https://repositorio.pucgoias.edu.br/jspui/handle/123456789/1122>
- Martín Santana, I. (2015). *Rehabilitación deglutoria en un niño con Síndrome de Prader Willi*. <https://digital.csic.es/handle/10261/158297>
- Martínez Franco, D. S., Beltrán, E., & Bilbao Ramírez, J. L. (2019). Intervención multidisciplinaria en paciente diagnosticado con el síndrome de Prader-Willi. *Revista Cubana de Pediatría*, 91(2). http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S0034-75312019000200015&lng=es&nrm=iso&tlang=es
- McGregor, K. K. (2020). How We Fail Children With Developmental Language Disorder. *Language, Speech, and Hearing Services in Schools*, 51(4), 981–992. https://doi.org/10.1044/2020_LSHSS-20-00003
- Miles, A., Dharmarathna, I., Fuller, L., Jardine, M., & Allen, J. (2022). Developing a Protocol for Quantitative Analysis of Liquid Swallowing in Children. *American Journal of Speech-Language Pathology*, 31(3), 1244–1263. https://doi.org/10.1044/2021_AJSLP-20-00337
- Misquatti, A. R. N., Cristovão, M. P., & Brito, M. C. (2011). Percurso e resultados da terapia fonoaudiológica na síndrome de Prader-Willi (SPW): Relato de caso. *Jornal da Sociedade Brasileira de Fonoaudiologia*, 23, 77–81. <https://doi.org/10.1590/S2179-64912011000100016>
- Mourelo, E., Ruiz, M., Sandonis, L. M., Sainz, I., & San Millán De Clascá, I. (2017). *Guía de actuación en el Síndrome Prader-Willi*. Eusko Jaurlaritzaren Arigaitzalpen Zerbitzu Nagusia / Servicio Central de Publicaciones del Gobierno Vasco. <https://www.praderwillicat.org/wp-content/uploads/2017/10/guia-PW-para-a-personal-sanitari-1.pdf>
- Orphanet. (2012, octubre 24). *Portal de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos*. Acerca de las enfermedades raras. <http://www.orpha.net/es/other-information/about-rare-diseases>
- Pansy, J., Barones, C., Urlesberger, B., Pokorny, F. B., Bartl-Pokorny, K. D., Verheyen, S., Marschik, P. B., & Einspieler, C. (2019). Early motor and pre-linguistic verbal development in Prader-Willi syndrome—A case report. *Research in Developmental Disabilities*, 88, 16–21. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2019.01.012>
- Pérez Pérez, L. (2015). *Intervención logopédica en el síndrome de Prader Willi: Revisión sistemática*. <https://repositorio.unican.es/xmlui/handle/10902/10583>
- Peters, M. D. J., Godfrey, C. M., Khalil, H., McInerney, P., Parker, D., & Soares, C. B. (2015). Guidance for conducting systematic scoping reviews. *International Journal of Evidence-Based Healthcare*, 13(3), 141–146. <https://doi.org/10.1097/XEB.0000000000000050>
- Peters, M. D. J., Marnie, C., Tricco, A. C., Pollock, D., Munn, Z., Alexander, L., McInerney, P., Godfrey, C. M., & Khalil, H. (2020). Updated methodological guidance for the conduct of scoping reviews. *JBI Evidence Synthesis*, 18(10), 2119. <https://doi.org/10.11124/JBIES-20-00167>
- Pituch, K. A., Green, V. A., Didden, R., Lang, R., O'Reilly, M. F., Lancioni, G. E., Whittle, L., Hodis, F., & Sigafoos, J. (2010). Rehabilitation priorities for individuals with Prader-Willi Syndrome. *Disability and Rehabilitation*, 32(24), 2009–2018. <https://doi.org/10.3109/09638281003797430>
- Posada, M., Martín-Arribas, C., Ramírez, A., Villaverde, A., & Abaitua, I. (2008). Enfermedades raras: Concepto, epidemiología y situación actual en España. *Anales del Sistema Sanitario de Navarra*, 31, 9–20.

- Ramón Krauel, M., Vela Desojo, A., Alves Vicente, A., Jiménez Antona, C., San Martín Gómez, A. M., Collado Vazquez, S., Pérez Gorricho, A. M., Trujeda Pedrajo, N., Sainz Zungunegui, C., Magem Luque, R., González López, J. L., Rustarazo Garrot, A., González Domenech, P. J., Nogueras Morillas, P. M., Rubio Arribas, N., de la Cruz Martín-Romo, C., Millán Alonso, A., Ferrer Oviedo, M., & Daza Espinosa, J. A. (2019). *Miradas plurales en el síndrome de prader-willi*. Prader Willi asociación española. <https://www.sindromepraderwilli.org/wp-content/uploads/2021/05/MIRADAS-PLURALES-EN-SINDROME-PRADER-WILLI.pdf>
- Rogers, C. R., Nulty, K. L., Betancourt, M. A., & DeThorne, L. S. (2015). Causal effects on child language development: A review of studies in communication sciences and disorders. *Journal of Communication Disorders*, 57, 3–15. <https://doi.org/10.1016/j.jcomdis.2015.06.004>
- Saeves, R., Åsten, P., Storhaug, K., & Bågesund, M. (2011). Orofacial dysfunction in individuals with Prader-Willi syndrome assessed with NOT-S. *Acta Odontologica Scandinavica*, 69(5), 310–315. <https://doi.org/10.3109/00016357.2011.568961>
- Salehi, P., Stafford, H. J., Glass, R. P., Leavitt, A., Beck, A. E., McAfee, A., Ambartsumyan, L., & Chen, M. (2017). Silent aspiration in infants with Prader-Willi syndrome identified by videofluoroscopic swallow study. *Medicine*, 96(50), e9256. <https://doi.org/10.1097/MD.0000000000009256>
- Salles, J., Strelnikov, K., Carine, M., Denise, T., Laurier, V., Molinas, C., Tauber, M., & Barone, P. (2016). Deficits in voice and multisensory processing in patients with Prader-Willi syndrome. *Neuropsychologia*, 85, 137–147. <https://doi.org/10.1016/j.neuropsychologia.2016.03.015>
- Shaikh, M. G., Barrett, T. G., Bridges, N., Chung, R., Gevers, E. F., Goldstone, A. P., Holland, A., Kanumakala, S., Krone, R., Kyriakou, A., Livesey, E. A., Lucas-Herald, A. K., Meade, C., Passmore, S., Roche, E., Smith, C., & Soni, S. (2024). *Prader-Willi syndrome: Guidance for children and transition into adulthood*. <https://doi.org/10.1530/EC-24-0091>
- Stein, C. M., Millard, C., Kluge, A., Miscimarra, L. E., Cartier, K. C., Freebairn, L. A., Hansen, A. J., Shriberg, L. D., Taylor, H. G., Lewis, B. A., & Iyengar, S. K. (2006). Speech Sound Disorder Influenced by a Locus in 15q14 Region. *Behavior Genetics*, 36(6), 858–868. <https://doi.org/10.1007/s10519-006-9090-7>
- Tricco, A. C., Lillie, E., Zarin, W., O'Brien, K., Colquhoun, H., Kastner, M., Levac, D., Ng, C., Sharpe, J. P., Wilson, K., Kenny, M., Warren, R., Wilson, C., Stelfox, H. T., & Straus, S. E. (2016). A scoping review on the conduct and reporting of scoping reviews. *BMC Medical Research Methodology*, 16(1), 15. <https://doi.org/10.1186/s12874-016-0116-4>
- Van Borsel, J., & Tetnowski, J. A. (2007). Fluency disorders in genetic syndromes. *Journal of Fluency Disorders*, 32(4), 279–296. <https://doi.org/10.1016/j.jfludis.2007.07.002>
- Westby, C. (2014). Language Skills in Prader-Willi Syndrome. *Word of Mouth*, 25(5), 9–13. <https://doi.org/10.1177/1048395014527568>
- Zambotti, N., & Souza, L. A. de P. (2013). Kitchen workshop on the speech-language therapeutic processes of a patient with Prader-Willi syndrome/ Trabalho fonoaudiológico em oficina de cozinha em um caso de Prader-Willi. *Revista CEFAC: Atualização Científica em Fonoaudiologia e Educação*, 15(1), 188–196.