



ASSOCIAZIONE PRADER WILLI

LAZIO

Cos'è

Approfondimento della
D.ssa Rossana Grossi

Maggio 2017



LA SINDROME DI PRADER WILLI.....	2
IL QUADRO CLINICO DELLA PATOLOGIA .	2
SCHEMA DELLE CONDIZIONI MEDICHE PIÙ IMPORTANTI.....	4
GLI ASPETTI COGNITIVI E COMPORTAMENTALI.....	7
COME AFFRONTARE LE DIFFICOLTÀ E PIANIFICARE L’AZIONE.....	9

LA SINDROME DI PRADER WILLI

La sindrome fu descritta per la prima volta nel 1956 dal pediatra Andrea Prader insieme ad Alexis Lahbart, internista, e al neonatologo Heinrich Willi della scuola di Zurigo.

È una patologia multisistemica congenita, raramente ereditaria, provocata da un difetto a carico del cromosoma 15 e presente in alcune sue manifestazioni sin dalla nascita. Al momento del concepimento si possono verificare due possibili condizioni che determinano la sindrome: nell'80% circa dei casi si ha una delezione, cioè una frammentazione, a carico del cromosoma 15 di origine paterna, e nel 20% circa si parla di disomia uniparentale in cui i due cromosomi 15 sono ereditati ambedue dalla mamma.

È molto difficile individuare la patologia con indagini prenatali e il quadro genomico relativo non è stato ancora completamente definito.

La SPW è una malattia che colpisce un bambino ogni 15.000/20.000 nati; essendo l'incidenza inferiore a un caso su 3000, è annoverata nel registro nazionale delle malattie rare e a volte passano molti anni prima che sia diagnosticata con sicurezza.

Si tratta di una patologia complessa che compromette pressoché tutti i distretti dell'organismo e si associa alla presenza di un ritardo neuropsichico con specifiche e caratteristiche modalità di pensiero. La mutazione genetica a carico del cromosoma 15, sia nel caso della delezione che della disomia uniparentale, si esplicita a vari livelli determinando una condizione di generale fragilità emotiva che crea difficoltà nel controllo delle emozioni e condiziona quindi pesantemente la capacità di stare in relazione e il conseguente comportamento

di questi soggetti. Il quadro clinico della sindrome e tutti gli effetti che ne derivano richiedono l'adozione preventiva di precise condotte da parte delle famiglie e degli operatori nella gestione della quotidianità di questi ragazzi. Infatti il controllo ambientale e la conoscenza delle maggiori criticità legate alla patologia sono le armi più efficaci per pianificare l'azione e permettere di raggiungere la miglior qualità di vita possibile.

IL QUADRO CLINICO DELLA PATOLOGIA

I neonati affetti dalla sindrome si presentano ipotonici e a causa dello scarso tono muscolare, detto appunto ipotonia, che coinvolge tutto l'apparato motorio, generalmente si nutrono succhiando con difficoltà e spesso devono essere alimentati con biberon speciali o sonde naso-gastriche.

Anche a causa di questa ipotonia congenita i bimbi PW raggiungono le tappe dello sviluppo (es. stare seduti, camminare, parlare) più tardi dei loro coetanei. Tra i 2 o 4 anni molti di loro sviluppano un appetito insaziabile, detto iperfagia primaria, che può degenerare in un'obesità eccessiva se non viene subito controllato. L'appetito, accompagnato da un facile aumento di peso, e i problemi di comportamento legati ad un temperamento spesso testardo ed irascibile rappresentano le maggiori difficoltà associabili alla sindrome, che è caratterizzata da ritardo mentale medio/grave e da una generale fragilità emotiva che rende difficoltosi e problematici i rapporti sociali.

Una disfunzione primitiva a livello di una struttura cerebrale profonda, l'ipotalamo, sarebbe responsabile sia dei deficit ormonali ipofisari che dell'alterazione del senso di sazietà.



Allo stesso tempo la malattia è causa di una disfunzione nel metabolismo che riduce notevolmente la capacità dell'organismo di bruciare le calorie assunte con l'alimentazione. In pratica, mentre un bambino normale, dopo una camminata di 15 Km, per recuperare le energie perse avrebbe bisogno di mangiare circa dieci merendine, ad un bambino affetto da SPW ne basta una sola. L'associazione di mancato stimolo della sazietà e ridotto metabolismo di grassi e calorie, spingerebbe il soggetto fuori controllo a raggiungere un peso corporeo eccessivamente elevato, fino a superare abbondantemente i 200 kg di peso nell'età adulta.

L'obesità acquisita è resistente al trattamento dietetico e farmacologico e porta con sé numerose comorbidità con gravi complicanze di natura cardiocircolatoria, metabolica e osteoarticolare. Altre problematiche associate riguardano disfunzioni endocrine, oculistiche, otorinolaringoiatriche oltre al deficit cognitivo da lieve a grave a ai numerosi disturbi comportamentali che vanno dagli scatti d'ira (temper tantrum) ai comportamenti compulsivi.

Il quadro clinico presenta notevole variabilità tra i diversi pazienti e la diagnosi precoce favorisce la tempestività e l'adeguatezza degli interventi costruiti sulle necessità individuali. Proprio per questi motivi è necessario diffondere un'informazione adeguata sull'esistenza e la gestione di questa malattia rara anche a livello degli stessi operatori sanitari, favorendo la diagnosi precoce e la progettazione di un'assistenza continua e consapevole. La complessità della patologia necessita da

subito di una presa in carico multidisciplinare e di un efficace coordinamento tra le molteplici figure professionali e specialistiche coinvolte.

Oltre alla tipica ipotonia, che ha fatto paragonare questi bimbi appena nati a bambole di pezza, la diagnosi neonatale può essere supportata dalla presenza di mani e piedi più piccoli, la cosiddetta acromicria che si mantiene anche negli adulti, e un evidente ipogonadismo legato alla condizione futura di sterilità.

In sintesi la caratteristica più saliente di questa sindrome è quella derivata dal disturbo dell'appetito provocato dall'alterazione cromosomica che sta alla base della sindrome e che si esplicita in una disfunzione ipotalamica causa dell'alterato senso di sazietà.

L'alimentarsi in modo "compulsivo" e l'ossessione per il cibo iniziano solitamente prima dei 6 anni e l'impulso ad introdurre cibo è fisiologico, travolgente, difficile da controllare e richiede costante attenzione da parte dei genitori o di chi si prende cura di questi soggetti in ogni contesto di vita, sia tra le mura domestiche che nelle situazioni legate alla socialità.

Questa fame incoercibile motiva una sfida costante al controllo del peso che rappresenta lo strumento preventivo più efficace per prevenire e contrastare le conseguenze dannose e a volte drammatiche dovute all'obesità. Infatti l'eccessivo appetito si accompagna ad una ridotta utilizzazione delle calorie introdotte dovuta alla presenza di scarsa massa muscolare e all'inattività tipica di questo soggetti, che subiscono le conseguenze dell'ipotonia neonatale anche in età avanzata sotto forma di precaria stabilità dell'equilibrio e scarso coordinamento motorio. Un'altra conseguenza molto comune dell'ipotonia permanente nell'adulto è la facile affaticabilità che condiziona e limita l'attività fisica.

E' raccomandabile, pertanto, seguire una dieta bilanciata a basso contenuto calorico,

arricchita di calcio e vitamine, con periodici controlli del peso e riaggiustamenti dietetici, ma senza trascurare la pianificazione di un'adeguata attività fisica che solleciti il metabolismo. Lo schema dietetico migliore, con i bilanciamenti calorici previsti nell'arco della giornata, è quello che insieme genitori e operatori di tutti i contesti frequentati dai soggetti Prader Willi (istituti scolastici, luoghi di lavoro, di attività sportive, d'intrattenimento ecc...) sono in grado di proporre e mantenere costante nel tempo con fermezza e il più possibile senza deroghe o eccezioni.

A tale proposito risulta quindi molto importante il controllo ambientale dei luoghi frequentati da questi soggetti nonché il comportamento alimentare in loro presenza di chi si occupa di loro.

Infatti il controllo del peso dipende fondamentalmente dalla restrizione nell'introduzione di cibo e può anche essere necessario che la cucina e tutte le provviste di cibo siano rese inaccessibili. Al momento attuale non è stato trovato nessun farmaco o intervento chirurgico in grado di eliminare la necessità di seguire una dieta rigida ed un'introduzione controllata di cibo. Anche i preparati anoressizzanti non risultano efficaci. Attualmente non sono disponibili farmaci veramente efficaci per i problemi legati all'alimentazione e nemmeno, in generale, per gli altri disturbi tipici della sindrome.

A livello farmacologico l'eccezione più importante, ma ancora da valutare in modo esaustivo per le molteplici implicazioni, è rappresentato dall'utilizzo dell'ormone della crescita GH. Il trattamento con questo ormone, poiché aumenta la massa muscolare magra ed il suo metabolismo a scapito della massa grassa, consente di assumere un maggior apporto calorico dietetico giornaliero proprio grazie al maggior consumo metabolico e permette uno sviluppo corporeo più armonico. Tuttavia la sua somministrazione deve essere costantemente monitorata e la sua indicazione non è assoluta.

SCHEMA DELLE CONDIZIONI MEDICHE PIÙ IMPORTANTI

Per completare la descrizione della sindrome risulta utile una rapida esposizione delle principali condizioni mediche più frequenti. La rassegna può risultare utile come schema informativo per gli operatori sia in ambito scolastico che lavorativo. Infatti questa è una patologia sconosciuta ai più, spesso anche in ambito sanitario, e non sempre è facile per gli operatori reperire informazioni attendibili da fonti sicure che permettano loro di avere un quadro conoscitivo adeguato. Spesso le famiglie non hanno una solida e documentata competenza in questo campo, ma succede anche che famiglie competenti e informate trovino notevoli difficoltà nel farsi ascoltare, nell'essere percepite come risorse e interlocutori attendibili che mettono a disposizione conoscenze e saperi a tutto vantaggio anche della qualità e della soddisfazione lavorativa chi si occupa dei loro ragazzi fuori dalle mura domestiche.

Essendo la sindrome di Prader Willi una malattia rara si osserva quasi sempre che gli operatori ignorano informazioni e nozioni basilari che sono invece fondamentali per avere una conoscenza almeno delle caratteristiche principali della sindrome. In questo modo è più facile vedere connessioni, trovare possibili spiegazioni e quindi pianificare azioni efficaci a vantaggio sia dei diretti interessati che del benessere lavorativo di chi deve disporre interventi rivolti ad un tipo di disabilità così particolare.

Per completare la descrizione delle condizioni mediche sono riportate di seguito alcune indicazioni d'intervento allo scopo di rendere più operativo agli occhi dell'operatore questo piccolo bagaglio di nozioni sulla sindrome.

REAZIONI ANOMALE AD ALCUNI FARMACI

I soggetti con sindrome di Prader Willi possono manifestare insolite reazioni a normali dosaggi farmacologici. Viene consigliata estrema attenzione nel somministrare soprattutto i sedativi poiché sono state descritte risposte prolungate, esagerate o paradossali. Anche i semplici analgesici comunemente usati possono esibire in effetti opposti a quelli previsti.

INTOSSICAZIONE D'ACQUA

Lo stimolo della fame e il senso di vuoto allo stomaco possono indurre il soggetto PW a cercare di placare questo bisogno ingurgitando notevoli quantità d'acqua. Questo comportamento può creare gravi scompensi alla funzionalità renale e va prevenuto con un adeguato controllo. Una condizione simile si può verificare in concomitanza all'assunzione di farmaci con effetto antidiuretico, che a volte sono prescritti per compensare disequilibri metabolici, e di alcuni psicofarmaci talora somministrati nel tentativo di modulare i gravi eccessi comportamentali che si possono verificare quando si manifestano, in una percentuale consistente di casi, patologie psichiatriche come le psicosi o il disturbo ossessivo-compulsivo.

ELEVATA SOGLIA AL DOLORE

La mancanza della capacità di avvertire il dolore è frequente e può mascherare un'infezione o una lesione. Comunemente il soggetto con sindrome di Prader Willi può non avvertire il dolore finché l'infezione non diventa grave e può avere difficoltà nella localizzazione del dolore stesso. Modificazioni anche minime delle condizioni generali di salute o del comportamento dovrebbero essere sempre segnalate e prese in considerazione per eseguire prontamente indagini mediche.

PROBLEMI RESPIRATORI

Soggetti con SPW possono presentare un aumentato rischio per difficoltà respiratorie. L'ipotonia, la debolezza dei muscoli della gabbia toracica e le apnee durante il sonno

sono tra i fattori che portano a possibili complicazioni. Chi russa costantemente durante il sonno dovrebbe essere sottoposto, a seconda dell'età, a indagini mediche e strumentali per individuare la presenza di apnea ostruttiva durante il sonno.

MANCANZA DI VOMITO

I soggetti con SPW molto raramente presentano vomito. Gli emetici (sostanze che provocano il vomito) possono essere inefficaci e dosi ripetute diventano tossiche.

Questa caratteristica è di particolare interesse alla luce dell'iperfagia e della possibile ingestione di cibo non cotto, avariato o comunque malsano. La presenza di vomito, dunque, potrebbe essere un segnale di malattia grave che compromette pesantemente la salute del soggetto.

GRAVI MALATTIE GASTRICHE

La distensione addominale o il gonfiore, il dolore e il vomito possono essere un segnale di grave infiammazione gastrica o della presenza di una necrosi, più comune nei soggetti PW che nel resto della popolazione. Piuttosto che un dolore localizzato, può essere riferita una sensazione di malessere generale. In presenza di questi sintomi è necessaria un'attenta sorveglianza. Una valutazione radiologica e una endoscopia con biopsia possono essere necessarie per stabilire il grado di gravità del problema e la necessità di un intervento chirurgico d'urgenza.

ALTERAZIONE DELLA TEMPERATURA CORPOREA

È stata descritta una iper o ipotermia idiopatica di origine oscura, verosimilmente da riferire ad alterazioni ipotalamiche. L'ipertermia può verificarsi durante malattie intercorrenti di lieve entità e durante anestesia. Al contrario la febbre può essere assente (ipotermia) nonostante la presenza di una grave infezione.

LESIONI CUTANEE E SCOTTATURE

Lo skin-picking (escoriazioni cutanee autoprovocate) è un comportamento tipico del soggetto Prader Willi e le lesioni riportate sono subito evidenti all'esame obiettivo. È importante sottolineare che gli skin-picking sono in risposta a preesistenti lesioni o escoriazioni su viso, braccia, gambe o regione anale. Spesso sanguinamenti in quest'ultima regione sono stati interpretati come lesione del tratto terminale dell'intestino o del retto o come lesioni emorroidarie o ragadi, mentre più frequentemente sono da riferire ad ostinato skin-picking. Il consiglio suggerito nel caso questa pratica sia ostinata è di tentare di non dare importanza agli occhi del soggetto a tale comportamento e procedere a medicare e bendare le ferite distraendo continuamente il soggetto con attività che impongano l'uso costante delle mani. Può risultare utile l'uso di creme che rendano più scivolosa la pelle e quindi meno aggredibile dal grattamento. Considerando l'alta soglia del dolore, i soggetti con SPW possono provocarsi danni importanti e anche ustioni. L'aspetto di queste ferite e bruciature può erroneamente portare al sospetto di violenza o abuso fisico con immaginabili conseguenze dovute all'ignoranza di questa comune pratica e delle sue conseguenze.

D'altra parte il carattere talora remissivo, l'ingenuità di fondo legata alla condizione di ritardo e la facilità a collaborare in cambio di cibo, o soldi per procurarselo, rendono questi ragazzi molto vulnerabili agli abusi sessuali.

IPERFAGIA (INTESA COME APPETITO ECCESSIVO)

L'appetito insaziabile può portare ad incremento di peso (spesso molto rapido e presente anche con diete a basso contenuto calorico) tale da compromettere gravemente la salute. Purtroppo non sono rari i casi in cui l'ingestione compulsiva di cibo ha provocato soffocamento con esito letale. I soggetti con SPW, pertanto, dovrebbero essere costantemente sorvegliati in tutte le situazioni dove è raggiungibile cibo. I

soggetti che hanno un peso normale hanno raggiunto questo importante obiettivo proprio perché sottoposti a rigido controllo esterno della dieta a cominciare da una precoce educazione alimentare.

STRABISMO

Lo strabismo (esotropia) è molto comune e richiede un precoce intervento, possibilmente chirurgico. Anche questa complicazione sembra derivare dall'ipotonia che compromette i muscoli oculari e la sua correzione permette di scongiurare l'ambliopia, ossia la conseguente cecità dell'occhio meno utilizzato nella visione, e quindi anche un'ulteriore limitazione nelle possibilità di stare in contatto col mondo.

SCOLIOSI

Può insorgere anche molto precocemente e può essere difficile diagnosticarla senza una radiografia della colonna vertebrale. È possibile che la scoliosi si aggravi dopo l'inizio della terapia con ormone della crescita. La cifosi, spesso accompagnata a scoliosi, è più facile da osservare nell'adolescenza o nell'età adulta.

OSTEOPOROSI

Può insorgere più precocemente del dovuto e provocare fratture. È molto comune soprattutto nelle femmine che spesso non raggiungono la maturità sessuale e risultano carenti di ormoni estrogeni e della protezione che svolgono sull'apparato scheletrico. Bisogna assicurare un adeguato apporto di calcio, vitamina D e spesso prescrivere esercizi fisici "sottocarico"; è consigliabile eseguire test per la valutazione della densità ossea.

DIABETE MELLITO

È molto frequente, di tipo II, secondario all'obesità e inizialmente può rispondere bene alla riduzione di peso. È pertanto consigliabile un regolare controllo del metabolismo glucidico soprattutto nei pazienti obesi anche perché la condizione di iperglicemia può associarsi ad una maggiore irritabilità.

DISTURBI DEL SONNO

Insufficienti ventilazione polmonare e saturazione d'ossigeno durante il sonno sono frequenti, così come la sonnolenza durante il giorno che deriva da un inadeguato riposo notturno. Le conseguenze diurne sono rese più importanti dalla facile affaticabilità di base di questi soggetti che, in queste condizioni, può correlare con una più facile irritabilità. L'apnea durante il sonno può essere presente con o senza obesità e indagini che riguardano lo studio di questi disturbi, come la polisonnografia, sono consigliabili anche senza la presenza di sintomi evidenti in considerazione della possibile influenza sul comportamento.

ENURESI NOTTURNA ED ENCOPRESI

Fermo restando che il controllo sfinterico è raggiunto in media tra i 4 e i 5 anni d'età, l'enuresi e, in misura minore, l'encopresi sono diffuse e comuni a tutte le età. Anche in questi casi si pensa a conseguenze prolungate nel tempo dell'ipotonia neonatale e ad una sorta di sviluppo neurologico incompleto legato ad un quadro ormonale compromesso. È facilmente comprensibile il disagio che questi disturbi possono provocare quando si verificano in situazioni di socialità.

PROBLEMI FONATORI E ORTODONTICI

La facies tipica di questa sindrome comprende insieme alla fronte stretta, agli occhi a mandorla e alla bocca con labbro superiore sottile e angoli rivolti verso il basso, una tipica conformazione ogivale del palato che compromette in misura variabile un'adeguata fonazione. Determinante a questo proposito è il lavoro logopedico che può portare a risultati eccellenti e che in molti casi va protratto per tutta la vita a causa di persistenti deficit motori nell'articolazione dei suoni. Frequenti sono i problemi ortodontici a cui contribuiscono alterazioni dello smalto dentario, di ridotta consistenza, saliva densa e vischiosa, digrignamento dei denti e frequente ruminazione. Spazzolini da denti speciali possono migliorare l'igiene e sono utili anche

prodotti per aumentare la fluidificazione della saliva. Nei soggetti Prader Willi, in un range di abilità nel linguaggio che va da individui che non parlano per nulla a individui che presentano una fluenza pressoché normale, l'intervento logopedico sullo sviluppo del linguaggio orale ha significato anche come supporto alle scarse abilità narrative, dovute alle difficoltà cognitive, che rendono difficoltose le relazioni sociali e lavorative.

ALTRI PROBLEMI CORRELATI CON L'OBESITÀ

Oltre alle già citate difficoltà respiratorie, sono da considerare l'ipertensione, l'eventualità drammatica dello scompenso cardiaco, le ulcere da stasi, la cellulite intesa come infiammazione del grasso sottocutaneo e problemi cutanei a livello delle pliche di grasso con le complicazioni dovute allo skin-picking quando presente.

GLI ASPETTI COGNITIVI E COMPORTAMENTALI

La maggior parte dei soggetti con questa sindrome presenta problemi di comportamento lungo un continuum molto esteso per gravità e frequenza. Gli aspetti cognitivi e comportamentali sembrano dipendere strettamente dal difetto genetico e dagli effetti a cascata che l'alterazione del cromosoma 15 avrebbe sia sulle dinamiche di apprendimento che sulle funzioni regolative del cervello, specialmente a livello emotivo. Nei primi anni di vita i bambini con sindrome di Prader Willi hanno un carattere allegro e solitamente non presentano importanti problemi di comportamento. La maggior parte di ragazzi ed adulti ha invece difficoltà di condotta che coincidono con l'insorgenza dell'iperfagia, anche se non tutti i problemi sono riferibili al cibo e rispecchiano altre caratteristiche tipiche della sindrome.

In media il Q.I. è di 40 punti inferiore rispetto alla popolazione generale e condiziona le capacità d'adattamento e d'inserimento sociale. Il deficit cognitivo provocato dalla mutazione genetica influisce sulla capacità di ragionamento logico, sul livello di vocabolario e sull'apprendimento di strutture grammaticali più o meno complesse compromettendo la capacità di comprensione, l'elaborazione delle informazioni, e anche l'espressione delle necessità e dei sentimenti. Occorre precisare però che il grado di difficoltà nell'apprendimento non correla necessariamente con la gravità dei problemi comportamentali. Le capacità cognitive più compromesse sono il pensiero astratto, l'elaborazione sequenziale, la memoria a breve termine e il ragionamento deduttivo. Quelle meno compromesse sono l'integrazione degli stimoli visivi, per cui questi ragazzi sono abili nella composizione dei puzzle e nei giochi da tavolo, e la memoria a lungo termine. Proprio la debolezza nell'elaborazione del processo sequenziale determina particolari difficoltà sia nell'apprendimento scolastico, sia nella vita quotidiana in generale, perché la scarsa padronanza di concetti temporali come prima, durante e dopo può rendere molto difficile comprendere le fasi necessarie e in sequenza per risolvere un compito matematico, ma anche comprendere la descrizione sommaria di eventi che accadranno. Caratteristica è la rigidità di pensiero che ne consegue, l'incapacità di adattarsi ai cambiamenti e la resistenza a modificare la propria condotta per cui c'è la necessità di mantenere abitudini stabili che rendano l'ambiente sempre prevedibile e controllabile. Essendo forte l'opposizione al cambiamento sono frequenti gli atteggiamenti di cocciutaggine e ripetitività ossessiva verso cose e persone, come ad esempio fare raccolte infinite di piccoli pezzi di carta e rivolgere senza tregua la stessa domanda nonostante sia stata data una risposta esaustiva. Pare che quest'ultimo comportamento sia collegato alla difficoltà di mantenere in memoria la risposta e nasca dal bisogno di calmare l'ansia derivata dallo

stato confusionale e dal senso di insicurezza che pervade in quel momento il soggetto.

Infatti molto spesso sono proprio lo stato ansioso che ingabbia questi ragazzi e la sensazione di perdita di controllo che li pervade alla base di comportamenti come gli scatti d'ira, che possono essere estremamente violenti e imprevedibili (temper tantrum).

Anche lo skin-picking è un comportamento molto diffuso e sembra manifestarsi quando il soggetto si sente annoiato ed è in condizioni di apatia e bassa stimolazione, piuttosto che in uno stato ansioso.

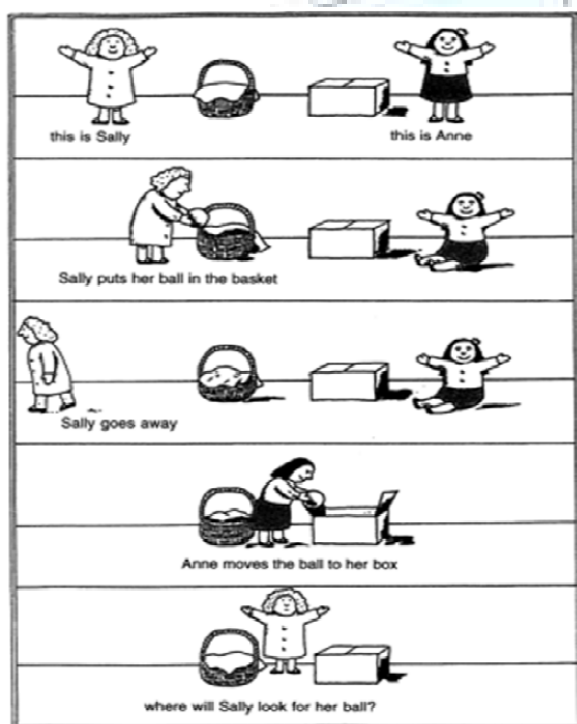
Per meglio gestire i vari problemi di comportamento di questi pazienti, infatti, è indispensabile seguire regole di vita molto precise e routinarie per quanto riguarda l'organizzazione del quotidiano e del tempo libero in modo da mantenere il più possibile prevedibile e quindi rassicurante l'iter giornaliero e, nello stesso tempo, assicurare loro una condizione di attività costante che li distraga dal pensiero del cibo e dall'apatia della noia.

Riguardo alle complicazioni più serie dal punto di vista della salute mentale è frequente la depressione nei soggetti adulti, mentre episodi psicotici si verificano in misura minore. Tipica è la fragilità emotiva di tutti i soggetti e la conseguenza più importante di questa condizione è la difficoltà nella gestione dei rapporti sociali, nel mettersi cioè in relazione con gli altri in modo appropriato partendo dalla consapevolezza e dalla gestione delle proprie emozioni. Risulta spesso molto difficile per un soggetto PW mettersi nei panni dell'altro, immaginare quali sono i suoi pensieri, le sue emozioni e regolarsi di conseguenza.

Un test molto utile per esemplificare questa criticità è quello proposto da Leslie e Baron-Cohen (1985) nell'ambito della teoria della mente. Nel test di Anne e Sally quest'ultima depone la palla nel suo cestino mentre Anne la osserva, poi esce di scena.

Anne sposta la palla di Sally dal cestino alla sua scatola senza essere vista dall'amica che in seguito rientra. Il quesito proposto è il seguente: dove cercherà Sally la sua palla? Un bimbo senza difficoltà di quattro anni e mezzo è in grado di rispondere correttamente che Sally cercherà la sua palla dove l'ha lasciata. Riuscirà cioè a mettersi nei panni (mente) della bambina e a prevedere le sue azioni indipendentemente dal risultato. Un ragazzo di qualsiasi età affetto dalla sindrome di Prader Willi difficilmente riuscirà a rispondere correttamente. In questo aspetto si possono individuare similarità con la sindrome autistica.

Il test di Anne e Sally (Leslie, Baron-Cohen 1985)



Le difficoltà nelle relazioni sociali esitano negli anni in una prevedibile condizione di isolamento e di solitudine. I ragazzi e gli adulti raggiungono comunque un certo grado di consapevolezza della loro diversità e questa condizione genera spesso un senso di inadeguatezza e un disagio che alimentano un sentimento diffuso di bassa autostima.

Occorre tuttavia precisare che l'intensità delle caratteristiche legate alla sindrome

sotto i diversi aspetti varia moltissimo da un soggetto all'altro e un peso notevole ha la qualità dell'ambiente e della sua organizzazione che risulta fondamentale sia dal punto di vista della tutela fisica e sanitaria, sia dal punto di vista delle occasioni di costruire e mantenere relazioni sociali soddisfacenti e utili allo sviluppo. Infatti è molto importante il clima relazionale in cui crescono e vivono questi soggetti: famiglia, sanitari, scuola, comunità lavorative e di accoglienza dovrebbero sempre cooperare sinergicamente per costruire le migliori opportunità di creare un ambiente positivo che permetta di raggiungere una buona qualità di vita.

Sono infatti le caratteristiche ambientali, quelle personali e della storia del singolo soggetto che combinandosi con quelle della sindrome condizionano il grado di adattamento e benessere.

COME AFFRONTARE LE DIFFICOLTÀ E PIANIFICARE L'AZIONE

Per quanto riguarda la qualità della vita e la salute in generale del soggetto con sindrome di Prader Willi, attualmente si può aspirare a raggiungere buoni risultati. La persistente necessità di restrizione del cibo e di controllo del comportamento alimentare devono essere una costante nella cura di ogni soggetto con questa patologia. Se il peso è sotto controllo le aspettative di vita possono essere pressoché normali. Adolescenti ed adulti possono trarre grandi vantaggi da attività sociali e lavorative supportate da ambienti controllati e adeguati alle loro esigenze. Infatti la possibilità di un lavoro protetto e la partecipazione ad attività strutturate rappresentano per i soggetti con questa sindrome un'importante fonte di gratificazione e di affermazione della propria autonomia. A tale scopo è da sostenere

sempre più anche la diffusione di strutture di cura e assistenza idonee e la formazione di personale con lauree e diplomi che presentino delle specificità per questa sindrome. Pur nella similarità e frequenza delle caratteristiche legate alla sindrome, tra i vari soggetti risultano molto variabili le caratteristiche di personalità, come per qualsiasi individuo, e non bisogna mai dimenticare il pericolo che comporta etichettare un soggetto con una diagnosi che fornisca in modo riduttivo e semplicistico una chiave di lettura per tutti i suoi comportamenti.

Risulta molto utile lavorare sulla crescita dell'autostima in questi ragazzi, che provano spesso un senso d'inadeguatezza e frustrazione, e sulla costruzione della fiducia nelle proprie capacità tramite metodi che promuovano e rinforzino comportamenti positivi.

La punizione e l'uso della razionalità finalizzata a convincere non sono metodi efficaci, mentre il controllo ambientale, nel senso di prevenzione di situazioni e condizioni che innescano disagi emotivi e comportamenti socialmente riprovevoli (compreso il furto per procurarsi il cibo), è il mezzo più potente per convivere con le criticità di questa sindrome. Cercare di farsi ascoltare e far ragionare un ragazzo PW durante uno scatto d'ira o durante un episodio di irrigidimento è inutile o addirittura può peggiorare la situazione innescando un'escalation che quasi mai lo vedrà perdente. Molto più efficace per provare a risolvere il conflitto è utilizzare la distrazione cercando di spostare la sua attenzione su altro.

Lavorare sulla motivazione di questi ragazzi è un'altra priorità da mantenere sempre presente, infatti quando sono coinvolti nella scelta delle attività da svolgere e quando li si fa partecipi dei progetti che li riguardano aumenta il senso di autoefficacia e di autocontrollo e quindi migliora il comportamento. Infatti la possibilità di compiere scelte consapevoli accresce il senso della propria dignità come persona e

al contrario, quando tutte le decisioni sono prese da altri, è più probabile che l'individuo non essendo rinforzato verso la propria possibile autonomia anche se limitata. E' quindi determinante la collaborazione tra tutte le figure professionali che si occupano di questi soggetti e, soprattutto, l'attenzione e l'ascolto da offrire ai famigliari. Grazie ad un lavoro congiunto che utilizzi in pieno le risorse disponibili e i talenti che ogni soggetto PW possiede si potranno ottenere i risultati più vantaggiosi per la migliore qualità di vita, sia dei diretti interessati che delle loro famiglie.

Spesso le famiglie e gli operatori che interagiscono con questi ragazzi chiedono agli esperti come devono agire, comportarsi e fare di fronte alle prove cui li sottopongono i figli e i ragazzi nei momenti più critici o anche nella gestione della quotidianità.

Chiedono in sostanza una ricetta, pur nella consapevolezza che non esiste una risposta univoca o un decalogo che permetta di risolvere tutti i problemi che si presentano. Se fosse così significherebbe poter disporre di quella famosa bacchetta magica che nessuno ha ancora trovato. Tuttavia, tornando alla più realistica ricetta, se si dovesse comporre la lista degli ingredienti per confezionare una pozione potente su questa sindrome si potrebbero elencare i seguenti componenti: costante controllo ambientale con prevenzione delle situazioni ansiogene; distrazione come strategia d'azione immediata per affrontare le criticità comportamentali; creatività alimentata da ogni possibile fonte per individuare strategie efficaci; rinforzo dell'autostima del ragazzo e valutazione attenta delle risorse mirate a tal fine; e come ingrediente base, indispensabile per la riuscita, il contesto-cornice di un'alleanza costante, consapevole, partecipata e co-costruita tra genitori e figlio e tra famiglia e operatori.

"RICETTA"

**COSTANTE CONTROLLO
AMBIENTALE E PREVENZIONE
DELLE SITUAZIONI
ANSIOGENE**

DISTRAZIONE

CREATIVITÀ

**AUMENTO DELL'AUTOSTIMA
COME FINALITÀ SEMPRE
PRESENTE**

**CONSAPEVOLEZZA DEL RUOLO
D'ALLEATI DI GENITORI E
FIGLI CONTRO IL VULNUS
DELLA MALATTIA**

**COSTRUZIONE E
MANTENIMENTO DI UNA RETE
ATTIVA TRA FAMIGLIA E
OPERATORI DI OGNI
CONTESTO COINVOLTO**

