

# LA SESSUALITÀ NELLA SINDROME DI PRADER-WILLI

Daniele Mollaioli PsyD, PhD



ASSOCIAZIONE  
PRADER WILLI  
LAZIO



# MITI SULLA SESSUALITÀ NELLE DISABILITÀ GENETICHE

- Vengono considerati “asessuati” o “eterni bambini”
- Necessitano di vivere in ambienti che limitano o inibiscono l’espressione sessuale per “proteggerli” da sè stessi e gli altri
- Non sono eligibili per alcun intervento di informazione ed educazione sessuale, in quanto li porterebbe a sviluppare comportamenti sessuali inappropriati
- Ogni tipologia di contatto sessuale potrebbe portare allo sviluppo di gravidanze e alla conseguente trasmissione genetica della sindrome.
- Avendo anomalie sessuali (fisiche e/o psichiche) rispetto ai soggetti sani, sono più suscettibili di sviluppare condotte sessuali anomale, promiscue e socialmente devianti.
- Ogni tipo di intervento educativo e/o consulenziale risulterebbe inefficace

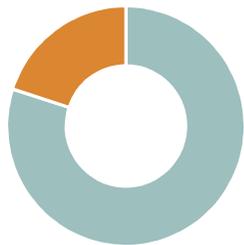
# EFFETTI BIOLOGICI SULLA SESSUALITÀ

Da un punto di vista biomedico le questioni importanti riguardano i cambiamenti strutturali (anatomia) e funzionali (fisiologia) dell'individuo, tra cui rientrano: criptorchidismo, precocità o ritardo puberale, problemi mestruali e infertilità.



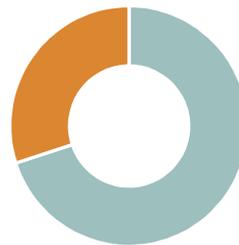
Mollaioli D. *Sessualità nelle Sindromi Genetiche*.  
Sessuologia Medica: Trattato di psicossessuologia,  
medicina della sessualità e della salute di coppia.  
Edra, 2017

Criptorchidismo



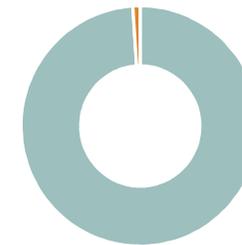
80% dei maschi [1]

Amenorrea



70% delle femmine [2]

Infertilità



4 casi di gravidanza a termine [2]

[1] Cassidy SB, Driscoll DJ. *Prader-Willi syndrome*. Eur J Hum Genet 2009, 17: 3-13.

[2] Butler M et al. *Management of Prader-Willi syndrome*. Springer, NY, 2006.

# EFFETTI BIOLOGICI SULLA SESSUALITÀ



Crinò A et al. 2003

## CAMBIAMENTI STRUTTURALI

### CRIPTORCHIDISMO

Mancata discesa di uno o di entrambi i testicoli nella sacca scrotale durante lo sviluppo fetale

### ANOMALIE GENITALI

Nei maschi le dimensioni del pene possono aumentare modestamente, anche se le dimensioni testicolari generalmente rimangono invariate

Nelle donne viene riscontrata similmente una condizione di ipoplasia delle piccole labbra e del clitoride, contribuendo allo sviluppo di disfunzioni sessuali

## CAMBIAMENTI FUNZIONALI

### IPOGONADISMO

Può produrre una maturazione sessuale ritardata o incompleta, che si riflette con un ritardo della pubertà in entrambi i sessi e a livello fenotipico nelle **ipoplasie genitali**.

### CICLO MESTRUALE

Il menarca si presenta spontaneamente intorno ai 15 anni (44%) anche se in alcuni casi si presenta come **spotting**.

### FERTILITA'

Donne generalmente sterili, con solo 4 casi di gravidanze a termine. (*Butler MG et al. Springer 2006*)

Gli uomini, sebbene presentino azoospermia, circa il 25% presenta un'istologia testicolare nella norma.

(*Vogels A et al. J Urol 2008*)

# IPOGONADISMO E PWS

La terapia sostitutiva (testosterone ed estrogeni rispettivamente per maschi e femmine) rappresenta lo strumento d'elezione nella risoluzione delle disfunzionalità gonadiche.

Uno studio [3] ha dimostrato che la terapia sostitutiva con testosterone migliora sia i caratteri sessuali secondari sia la composizione corporea (agendo sulla diminuzione della massa grassa e aumentando sia la massa muscolare sia quella ossea) senza causare gravi problemi comportamentali nei maschi adulti con sindrome di Prader-Willi.

Inoltre tale trattamento è espressamente richiesto dalla maggioranza dei soggetti di sesso maschile che, pur in una condizione di ipogonadismo, mantengono un certo grado di **interesse sessuale** [4].



[3] Kido Y et al. Am J Med Genet A. 2013

[4] Gross-Tsur V et al. J Pediatr Endocrinol Metab. 2011

# CONSEGUENZE COGNITIVE E COMPORTAMENTALI

Le ossessioni e le compulsioni sono vulnerabilità comuni in diverse sindromi genetiche. Anche se non direttamente riferibili alla sfera della sessualità, la tendenza ad avere pensieri ossessivi o comportamenti compulsivi può influenzare anche il comportamento sessuale.

## OSSESSIONI E COMPULSIONI

Alcuni **comportamenti impulsivi**, pur non essendo specificamente diretti per fini sessuali, possono essere spesso interpretati all'esterno come modalità di ricerca di una soddisfazione pulsionale. Per esempio, la quasi totale incapacità di astenersi dal toccare un estraneo negli individui con PWS rappresenta spesso un motivo di preoccupazione per chi viene toccato e per le figure di accudimento.

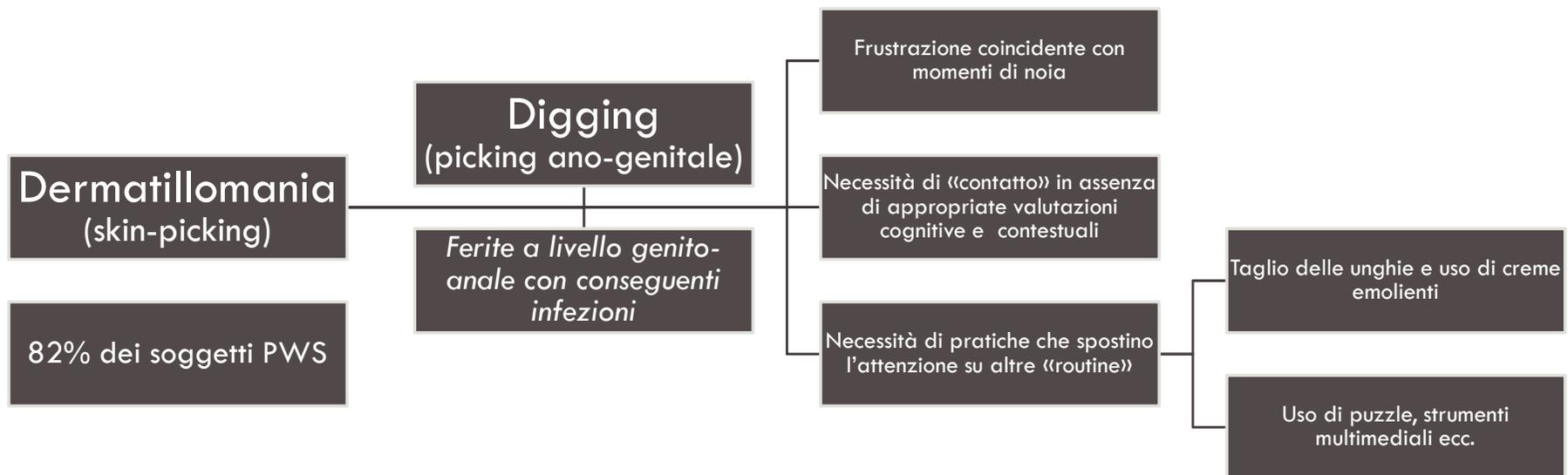
## CRISI EPILETTICHE

Nelle **crisi parziali complesse**, in particolare, gli individui possono impegnarsi in comportamenti automatici come il toccare il proprio corpo o quello altrui, serrare e protendere in avanti le labbra o spogliarsi indipendentemente dal fatto che il luogo sia pubblico o meno.

Anche se durante le crisi avvenga un **picco temporaneo di prolattina** (↓ desiderio sessuale), alcuni *case report* indicano un interesse sessuale alterato, diretto principalmente a fantasie e/o comportamenti legati al feticismo e al travestitismo. [5]

[5] Daniele A et al. Biol Psychiat 1997.

# CONSEGUENZE COGNITIVE E COMPORTAMENTALI



# EFFETTI PSICOSOCIALI SULLA SESSUALITÀ

Gli individui con sindrome di Prader-Willi, hanno in genere **difficoltà a riconoscere il contesto sociale** entro cui agiscono. Di conseguenza non riescono pienamente a comprendere quando hanno invaso lo spazio personale altrui o quando la controparte non vuole impegnarsi in una relazione amorosa, manifestandone anche apertamente il rifiuto.



# LA TEORIA DELLA DEVIANZA CONTRAFFATTA

Le persone con disabilità non sono soltanto più vulnerabili agli abusi, ma sono anche a rischio di impegnarsi in comportamenti sessuali che possono apparire devianti, con conseguenti problemi non solo personali, ma anche sociali e perfino legali.

*Hingsburger e collaboratori* hanno coniato il termine **devianza contraffatta** per descrivere il comportamento sessuale distorto delle persone con disabilità intellettive come il prodotto di fattori esperienziali, ambientali e clinici.

Sulla base di questa denominazione sono stati individuati diversi comportamenti, apparentemente devianti, tipici di questi soggetti.



Published for  
the British Institute of  
Learning Disabilities (BILD)  
by Blackwell Publishing

Griffiths D, Hingsburger D, Hoath J, Ioannou S.  
**'Counterfeit deviance' revisited.** J Appl Res  
Intellect Disabil. 2013 Sep;26(5):471-80.

# LA SESSUALITÀ NELL'ADOLESCENTE CON PWS

## Libido

- Apparentemente indipendente da condizione di Ipogonadismo [6]
- Desiderio di intimità

## Ruolo di genere

- Ben definito sin dall'infanzia

## Progettualità

- Consapevolezza sulle relazioni amorose e sulla funzione del sesso

[6] Gross-Tsur V et al. J Pediatr Endocrinol Metab. 2011

# INFORMAZIONE ED EDUCAZIONE SESSUALE



L'obiettivo di una corretta educazione sessuale nell'adolescente con PWS consiste nel guidarlo verso l'apprendimento di pratiche affettive e sessuali caratterizzate da un migliore senso di sé (mentale e corporeo) e la percezione di essere responsabili dei propri sentimenti, desideri ed azioni, attraverso un utilizzo efficace delle risorse positive già presenti (aderenza al ruolo, interesse per compiti ed attività routinarie ecc.)

# BASIC BODY PART IDENTIFICATION

Non deve limitarsi ad una spiegazione dell'anatomia genitale maschile e femminile

Di natura esperienziale, con la strutturazione di giochi di routine che prevedano un contatto «guidato», volto all'esplorazione e alla conoscenza non solo cognitiva ma senso-emotiva del proprio corpo e di quello altrui. Il piacere nel contatto non deve avere una valenza esclusivamente sessuale ma soprattutto emotivo-affettiva.



DAL «**DOVERE**» DEL CONTATTO  
(TASK)

AL «**PIACERE**» DEL CONTATTO  
(EXPERIENCE)

# RELATIONSHIP TRAINING

## Guidare a comprendere:

Cosa è appropriato e cosa non lo è in un approccio amoroso

Senso di responsabilità nell'espressione dei bisogni affettivi e sessuali

Distinzione tra aspetti procreativi e ricreativi della sessualità

Riconoscere la sensorialità fisica e l'impatto cognitivo-emotivo del contatto, per una integrazione congrua

# EMPOWERMENT TRAINING

## Guidare all'acquisizione di:

Sessualità vista e  
trasmessa con valenza  
positiva  
*(self pleasure)*

Buon senso di sé, sia  
dal punto di vista  
psichico che soprattutto  
fisico  
*(Dieta come strumento per  
«piacersi»)*

Capacità di scegliere e  
di discriminare tra  
richieste appropriate e  
inappropriate  
*(Nei rischi di abuso)*

# CALL FOR ACTION AND SCIENTIFIC PATHWAYS

## Sexual Dysfunctions

- Studi di prevalenza di disfunzioni sessuali in popolazione adulta maschile e femminile con PWS

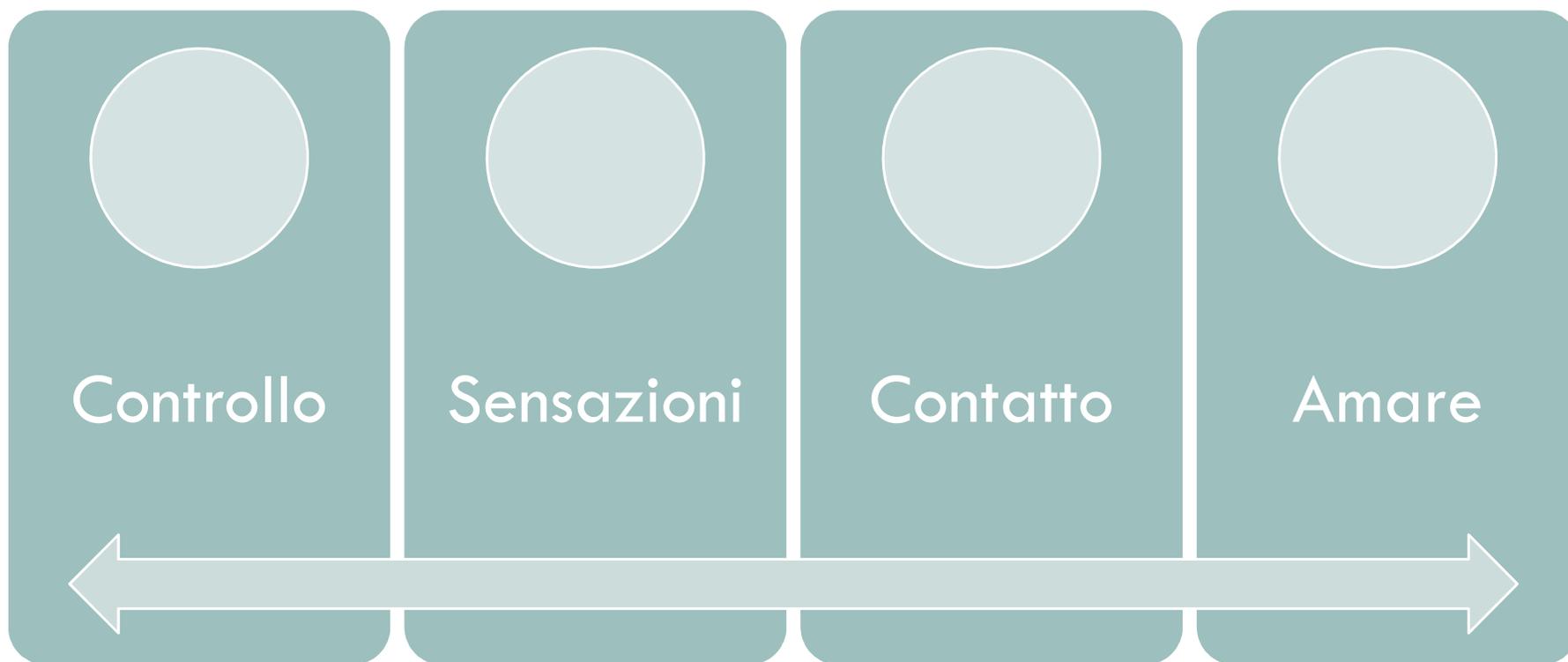
## Sexual Sensation Seeking

- Valutazione delle condotte a rischio messe in atto, in ambito sessuale e non

## Sexual behavior

- Comprendere i significati di sessualità, rapporto sessuale e riproduzione, con particolare attenzione anche ai ruoli di genere e all'orientamento sessuale.
- Indagine sui bisogni, desideri e fantasie, anche in relazione con l'immagine corporea
- Valutazione dell'espressione autoerotica in entrambi i sessi

# BISOGNI ED ESPERIENZE DELLA SESSUALITÀ



# EBS «CONTROLLO»

## MODULARITA' DEL CONTROLLO

- Da controllo rigido (ipervigilanza) a perdita del controllo (esplosioni)

## IL CONTROLLO NELLA SESSUALITA'

- Il controllo si mantiene in maniera morbida per poi progressivamente abbandonarlo
- Esperienza orgasmica come prodotto della perdita del controllo
- Strettamente correlata alla capacità di vivere il piacere (EBS Sensazioni)

## E NELLA PWS?

- Disregolazione degli impulsi → Training sul controllo (Task-oriented)
- Necessario anche guidarli verso l'altra polarità del controllo (es. movimenti scatenati per sentire il piacere dello sfinimento: Controllo → Sensazioni)

# EBS «SENSAZIONI»

## QUANDO LE SENSAZIONI SONO APERTE?

- Piacevolezza / Malessere di un'esperienza; senso di sazietà e di golosità; interesse verso una persona/attività o noia eccetera.

## E NELLA PWS?

- Deficit genetico → Senso di appetito chiuso → Training comportamentale basato su regole e regolarità nelle attività
- Guidare il bambino / adolescente verso il riconoscimento di sensazioni interne in modi sempre più specifici
  - Mi piace quella persona → Perché mi piace? → Cosa mi piace di quella persona? → Cosa provo quando la vedo?

# EBS «CONTATTO»

## CONTATTO ATTIVO E RICETTIVO

- Attivo per prendersi l'altro → Seduzione
- Ricettivo per beneficiare dell'altro → Fusionalità, empatia

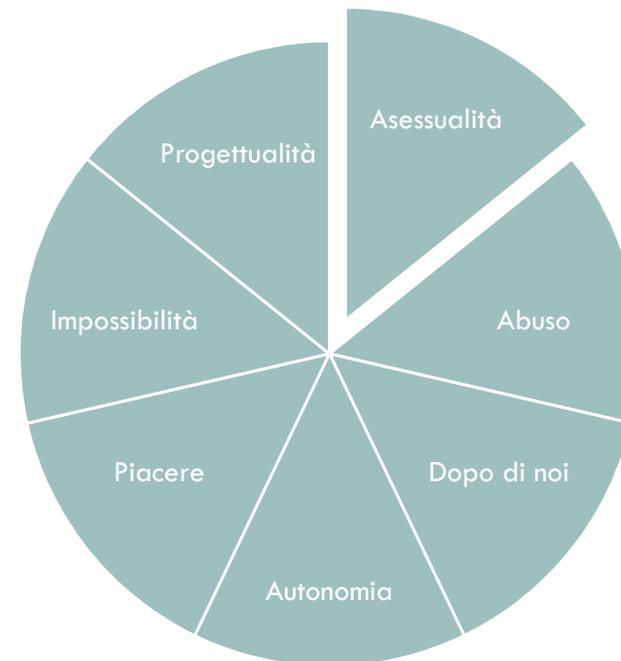
Giochi che incentivino il contatto sia attivo che ricettivo permettono una migliore capacità nell'approccio amoroso e solidificano la consapevolezza dell'esperienza.

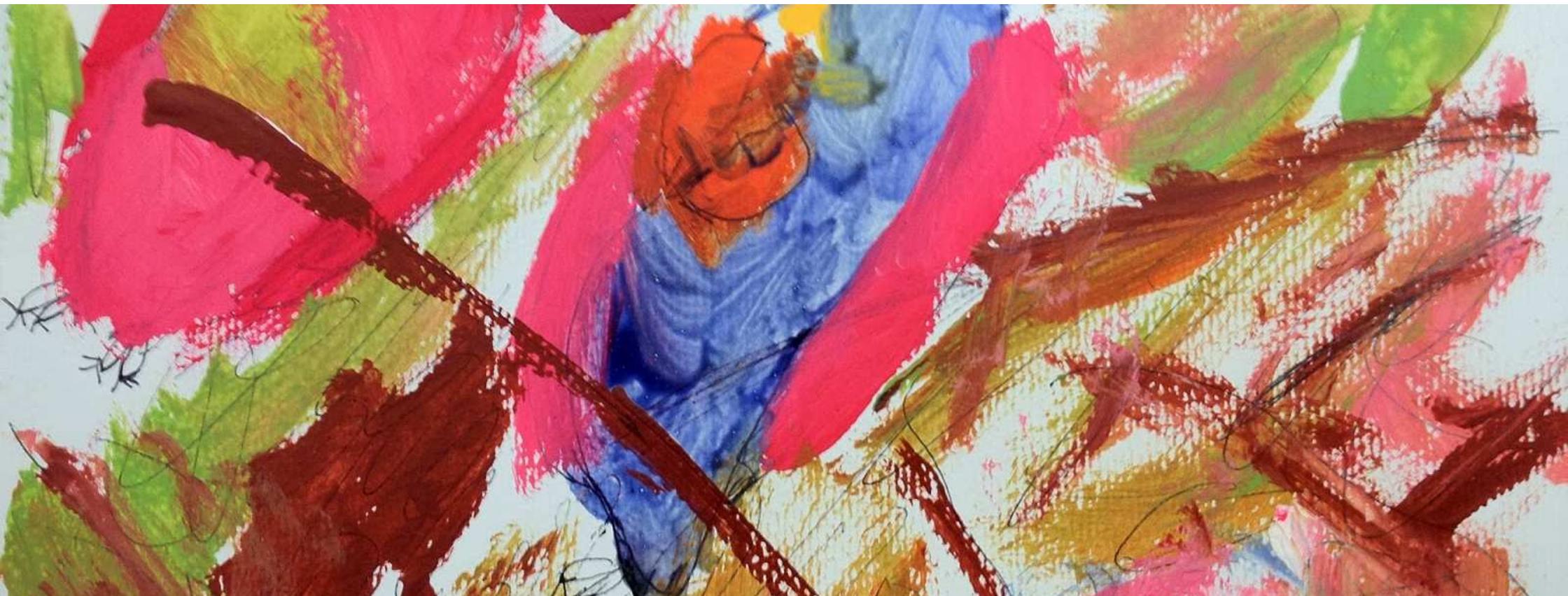
# EBS «AMARE»



Guidare la persona ad amare (in tutte le sue componenti) per evitare che il «fidanzarsi» rappresenti un *achievement* o un'attività qualsiasi da svolgersi durante la giornata.

# IN CONCLUSIONE... E I GENITORI?





**GRAZIE PER L'ATTENZIONE**

**Dott. Daniele Mollaioli**  
Psychologist, Sexologist  
PhD in Experimental Medicine