



I NOSTRI OBIETTIVI

AIUTARE bambini, ragazzi ed adulti affetti dalla sindrome, a crescere con momenti ludici di svago e di socializzazione, anche mediante la realizzazione di strutture adeguate.

SOSTENERE i genitori con incontri e corsi di mutuo-aiuto affinché non si abbattano nei momenti di difficoltà ma soprattutto per farli sorridere dei piccoli ma grandi successi dei loro figli.

SENSIBILIZZARE ed informare il personale medico, gli Enti pubblici e privati, le scuole e la collettività sull'importanza della diagnosi precoce e sulle molteplici difficoltà che tutti i giorni affrontano i soggetti affetti dalla sindrome insieme alle loro famiglie.

NOI CI PROVIAMO!

Per donazioni o contributi volontari:

C/C postale sul conto n° 78893369
Bonifico IT 37 S 07601 03200 0000 78893369

Natale Solidale

Campagna per la raccolta di fondi a favore della



Associazione per l'aiuto ai soggetti con Sindrome di Prader Willi
e loro Familiari - Sez. Lazio - ONLUS

CHE COSA È LA SINDROME DI PRADER WILLI

La sindrome di Prader-Willi (PWS) è una malattia genetica, causata da un'anomalia del cromosoma 15. Colpisce in egual misura entrambi i sessi ed ha una prevalenza nella popolazione generale di 1 caso su 20.000 a 1 su 50.000 abitanti. A causa della scarsa conoscenza della malattia è tuttavia possibile che sia frequente più di quanto si pensi.

DIAGNOSI DELLA MALATTIA

Il sospetto diagnostico è essenzialmente clinico, ma deve essere sempre confermato dalle indagini di tipo genetico (test di metilazione, FISH, analisi dei microsatelliti). Queste vengono effettuate su di un piccolo campione di sangue in centri specializzati.

DIAGNOSI PRECOCE

Alla luce di quanto descritto è indispensabile far conoscere il più possibile la sindrome, allo scopo di ottenere, con la precocità della diagnosi, la prevenzione dell'obesità, una minore incidenza dei problemi psicologici e comportamentali, la cura della bassa statura, prevenzione dell'osteoporosi ed una migliore integrazione dell'ambiente extra-familiare.

LE CURE DISPONIBILI

Trattandosi di una sindrome di origine genetica non è possibile parlare di guarigione, ma si può ugualmente intervenire con efficacia per migliorare la sua prognosi.

In particolare:

- fin dalla nascita è consigliabile una fisioterapia (anche passiva) per migliorare il tono muscolare del bambino e raggiungere al più presto le varie tappe dello sviluppo motorio;
- è necessario un precoce intervento del logopedista;
- fin da piccolo è importante dare un'adeguata educazione alimentare insegnando a non mangiare fuori pasto, a consumare porzioni non abbondanti, a ridurre l'apporto di condimenti e dolci;
- praticare attività motoria, ad esempio, il nuoto, fin dai primi mesi di vita, per stimolare il bimbo al movimento, contrastare la tendenza alla sedentarietà e prevenire il sovrappeso;
- in ogni caso i soggetti con PWS necessitano di periodici controlli medici, con la collaborazione dei vari specialisti interessati. Grazie a questo lavoro di equipe si potrà impostare, caso per caso, una adeguata terapia, quale ad esempio l'impiego dell'ormone della crescita, degli steroidi sessuali e degli psicofarmaci.

CARATTERISTICHE CLINICHE

La PWS si contraddistingue per numerose manifestazioni cliniche, alcune delle quali presenti dalla nascita, mentre altre compaiono più tardivamente. In ciascun paziente un determinato sintomo può essere più o meno accentuato e la sua gravità non influenzare quella degli altri segni contemporaneamente presenti.

La PWS sembra dovuta principalmente ad una disfunzione dell'ipotalamo, struttura del sistema nervoso centrale che regola tra gli altri, il senso di fame e sazietà.

Per ciò che riguarda l'epoca pre-natale, la gravidanza è spesso contraddistinta da una riduzione dei movimenti fetali ed è frequente la posizione podalica per cui viene spesso applicato il taglio cesareo.

In epoca neonatale sono caratteristiche tipiche l'ipotonia muscolare e la difficoltà nell'alimentazione, tanto che nei primi mesi di vita si ha uno scarso incremento di peso.

Sono frequentemente presenti un ridotto sviluppo dei genitali esterni, testicoli ritenuti nel maschio, mani e piedi piccoli, occhi a mandorla, labbro superiore sottile ed alterazioni del viso.

Compaiono inoltre in ritardo la posizione seduta, la deambulazione e la fonazione, normalmente il tono muscolare migliora nei primi 2/3 anni di vita ma contemporaneamente si assiste ad un aumento dell'appetito associato alla riduzione del senso di sazietà che spinge il PWS ad iperalimentarsi.

Se non controllato la conseguenza è lo sviluppo di un'obesità di grado severo, la quale si associa di frequente a diabete mellito, Sindrome delle Apnee notturne, ipertensione arteriosa, ed altre complicanze che condizionano la qualità della vita e la mortalità precoce.

Generalmente il ritardo mentale lieve, ma negli anni possono comparire disturbo del comportamento, atteggiamenti compulsivi con alternarsi di momenti di tranquillità intervallati a momenti di ira e irascibilità, talvolta di tipo violento.

In ogni caso i PWS sono socievoli e dotati di discrete capacità di interazione. Lo sviluppo puberale è quasi sempre in ritardo ed incompleto, in particolare nel maschio, sebbene siano stati raramente descritti casi di pubertà precoce e presenza di fertilità nelle femmine.

Sono frequenti: la bassa statura, scoliosi e cifosi, osteoporosi precoce, strabismo, salivazione densa e vischiosa, carie dentarie e l'abitudine di grattare ogni escoriazione della pelle fino a formare lesioni cutanee che possono infettarsi. La temperatura corporea può essere instabile, vi è spesso una riduzione del senso di vomito ed una minore sensibilità cutanea al dolore, al caldo ed al freddo.