

I NOSTRI OBIETTIVI

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

Sosteniamo i genitori, con incontri e corsi di mutuo-aiuto affinchè non si abbattano nei momenti di difficoltà ma soprattuto per farli sorridere dei piccoli ma grandi successi dei loro figli.

Sensibilizziamo ed informiamo 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!

Vi Ringraziamo per il Vostro prezioso contributo

Puoi contribuire indicando nella tua dichiarazione dei redditi (mod.730, Unico, CUD) nel riquadro relativo alle Associazioni ONLUS il nostro Codice Fiscale: 91052000592



5×1000 C.F. 91052000592

La nostra associazione può beneficiare di tale contributo

Non è un costo aggiuntivo a tuo carico: lo stato verserà il il contributo alle associazioni senza alcun onere per il contribuente.

Il 5 per mille non sostituisce il normale 8 per mille, quindi non va a discapito della scelta che già facevi: l'8 per mille continuerà ad essere destinato alle confessioni religiose o allo stato.



Associazione per l'aiuto ai soggetti con Sindrome di Prader Willi ed alle loro famiglie Sezione Lazio - ONLUS



Infoline: +39 348 3402965

per donazioni o contributi volontari: Bollettino di c/c postale sul conto 78893369 Bonifico IT 37 S 07601 03200 000078893369

CHE COSA E' LA SINDROME DI PRADER WILLI

La sindrome di Prader-Willi (PWS) è una malattia genetica, causata da un'anomalia del cromosoma 15. Colpisce in eguale 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 piu' frequente 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;
- E' 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 alla nascita, mentre altre compaiono piu tardivamente. In ciascun paziente un determinato sintomo può essere più o meno accentuato e la sua gravità non influenza 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 di sazietà.

Per ciò che riguarda l'epoca pre-natale, la gravidanza è spesso contraddistinta da una riduzione dei movimenti fetali ed è frequente la presentazione 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 per i 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 altre 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 spinge il PW 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 è 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 anche di tipo violento.

In ogni caso i PW sono socievoli e dotati di discrete

capacità di interazione.

Lo sviluppo puberale è quasi sempre ritardato 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 minima 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.

Ogni cosa che facciamo è come una goccia nell'oceano, ma se non la facessimo l'oceano avrebbe una goccia in meno! ...

Madre Teresa di Calcutta

