

COMPRENDERE e gestire le componenti comportamentali e psicologiche della sindrome di Prader-Willi

Barbara Y. Whitman – Pediatria – Università di St. Louis

Nota dell'editore: Barbara Y. Whitman è Docente Associato di Pediatria, Dipartimento dei

Disturbi dello Sviluppo, Direttore dei Servizi e Studi sulla Famiglia al Knights del Centro di Sviluppo Columbus; Coordinatore dei Servizi di Supporto Prader-Willi dal 1981 presso la Scuola di Medicina dell'Università di S.Louis, MO.

Nonostante diversi decenni di notevoli progressi nella diagnosi e gestione dei bambini affetti dalla sindrome di Prader-Willi, gli aspetti comportamentali della sindrome restano un punto poco chiaro per i genitori e i medici. Persino l'indagine più casuale condotta su questi bambini è in grado di evidenziare come elemento principale un incremento di tali comportamenti legato all'età. Le descrizioni dei bambini più piccoli ruotano attorno alle due fasi contrastanti dei problemi motori e dei disturbi dell'appetito, e dei ritardi dello sviluppo e del linguaggio; raramente vengono presi in considerazione gli aspetti comportamentali. In verità, i bambini vengono descritti come estroversi e affettuosi. Spesso, tuttavia, queste descrizioni sono seguite da una nota in cui si dice che "potrebbero emergere problemi comportamentali talvolta in età prescolare, i quali si intensificano durante l'adolescenza".

(Per una variazione a questa affermazione vedere Butler, 1990).

Al contrario, le descrizioni di adolescenti e adulti con la PWS si concentrano di solito sugli aspetti comportamentali. Queste persone vengono descritte come incredibilmente testarde, intelligenti, manipolative, irritabili, psicolabili, astiose, predisposte a disturbi del temperamento e ad attacchi di rabbia che possono comprendere aggressività verso gli altri e se stesse, carattere perseverante, egocentrico ed esigente.

La predisposizione alla menzogna e al furto sono caratteristiche non insolite, accompagnate da difficoltà emotive e interpersonali.

Queste descrizioni sono spesso seguite dall'affermazione: "Salvo il caso di complicazioni legate all'obesità, questi adolescenti/adulti dimostrano di possedere uno stato di salute straordinario". Perciò, gli aspetti fisici della sindrome, così primari nell'infanzia, sembrano assumere una posizione di secondo piano rispetto agli aspetti comportamentali nell'adolescenza. Di fatto, se l'obesità non costituisce una minaccia alla vita dell'individuo, il comportamento dovrebbe costituire l'elemento principale per coloro che si occupano dei malati. L'errata gestione di tali comportamenti può causare scompiglio nelle famiglie, fallimento della collocazione all'interno della società, fallimento lavorativo, ricorso a consulti per la salute mentale e anche ricovero in istituto.

Per questi motivi è importante comprendere questi aspetti comportamentali della sindrome e saperli gestire bene.

Questo articolo si propone di comprendere le modalità di gestione di questi disturbi del comportamento. Per discutere la gestione, prima occorre affrontare il “perché” di tali disturbi. E nel discutere il “perché”: 1) verrà spostata l’enfasi dall’aspetto psichiatrico del comportamento, in cui la “malattia mentale” e la gestione chimica ricevono un’attenzione inappropriata, all’aspetto neuro-psicologico, in cui sono messi in evidenza i danni cerebrali genetici e i relativi deficit cognitivi e di apprendimento che determinano e guidano i comportamenti; 2) verranno descritti i deficit neuro-sviluppativi e neuro-comportamentali che conducono alle caratteristiche di problematica comportamentale della sindrome; 3) verranno suggeriti dei principi di gestione di questi aspetti della sindrome di Prader-Willi.

Trasferire l’attenzione dall’aspetto psichiatrico focalizzandola sui danni cerebrali non è un passaggio da poco. Se questi comportamenti hanno origine nel danno cerebrale, bisognerebbe criticare il fatto che essi non vengano scambiati erroneamente in fase di diagnosi con i problemi psichiatrici, poiché i modelli di cura sono radicalmente diversi. Torniamo alla visione di questi comportamenti come funzione di un danno cerebrale, poi ne discuteremo la gestione.

Il danno cerebrale e la sindrome di Prader-Willi: un fenomeno della sindrome di Strauss del giorno d’oggi.

La sindrome di Strauss descrive un insieme neuro-comportamentale (comportamenti basati sulla “connessione” del sistema nervoso e non su disordini emotivi) tipico di bambini e adulti dopo una ferita cerebrale. Questo insieme, descritto da Alfred A. Strauss negli anni ’30 comprende 1) labilità emotiva con o senza presenza di disturbi del temperamento; 2) problemi di attenzione che spaziano dalla scarsa attenzione alla perseveranza; 3) uno spettro dell’attività che varia da iper- a ipo-attività; 4) facilità di distrazione. Lo stesso profilo viene indicato nelle persone appena guarite da encefalite (infiammazione cerebrale), nei bambini affetti da iperattività che presentano disturbi dell’apprendimento e nei casi di altre patologie del cervello.

Per apprezzare le implicazioni di questo profilo neuro-comportamentale che compare immediatamente in bambini e adulti PWS, occorre prima riconoscere che quando il danno cerebrale compare nei bambini in tenera età, le disfunzioni si verificano in tre “fasci” principali dello sviluppo: 1) motorio, 2) centrale (linguaggio e risoluzione di problematiche) e 3) comportamentale (Capute, 1992).

Il profilo neuro-comportamentale potrà variare d’intensità in base alla gravità del disordine cognitivo prodotto dalla sottostante ferita cerebrale. Inoltre, tali caratteristiche potranno cambiare nel tempo con la maturazione del cervello e con lo sviluppo della capacità cognitiva del bambino. Infine, negli adulti, certi profili comportamentali possono essere previsti a seconda dell’area del cervello che è stata danneggiata.

Chiaramente, un individuo con la PWS presenta problemi motori sotto forma di ipotonia, che, anche se negli anni può migliorare, resta un fattore limitante per molti aspetti della vita quotidiana. Inoltre, le persone con la PWS soffrono di disturbi del sistema centrale (cognitivi) e problemi comportamentali.

Le caratteristiche di un adulto con danno cerebrale sono elencate nella Tabella 1 (pag. 13) insieme alle caratteristiche comportamentali delle persone affette dalla PWS.

A supporto della tesi che questi problemi comportamentali sono il risultato diretto di un danno cerebrale e di problemi al sistema centrale, permetteteci di descrivere la natura del danno che origina queste difficoltà nelle persone con la PWS.

Caratteristiche cognitive e del sistema centrale che conducono a disturbi comportamentali

Possiamo usare l'esempio del computer per comprendere meglio la fonte e il tipo di danno cerebrale che rappresenta il substrato dei disturbi comportamentali tipici degli individui affetti dalla PWS. I componenti più comuni di un computer sono: 1) hardware, 2) il disco operativo fisso che consente agli altri programmi di girare e determina la velocità e le caratteristiche della memoria del computer (per es. DOS, Windows, ecc.) e 3) programmi specifici per scrittura, grafica, matematica (per es. WordPerfect, Quicken).

Quando il computer non funziona, cerchiamo in questi componenti l'origine del problema. Il problema può risiedere nell'hardware – forse l'apparecchio è caduto, quindi ha riportato un danno meccanico tale che nessuno degli altri componenti è più in grado di lavorare. Forse si tratta di un problema più specifico, come quello del chip pentium dell'Intel, che portava a risposte errate quando venivano lanciati certi programmi; oppure si sono danneggiati i dischi contenenti le informazioni, per cui viene visualizzato il messaggio "impossibile accedere al disco". Tuttavia, i sistemi operativi possono presentare altre origini di danni, come difficoltà nell'accedere agli ordini o nel ricevere i comandi da eseguire. I singoli programmi possono anche presentare degli errori di programma. Quindi, potremmo avere un programma di scrittura che funziona bene, ma uno di calcolo che non funziona. In alcuni casi, il disco di sistema non supporta un dato programma. Infine, il nostro computer potrebbe avere un sistema che funziona benissimo, ma un improvviso "picco di corrente" potrebbe danneggiare i programmi e di conseguenza il buon funzionamento del computer stesso.

Così come un computer, il cervello umano può essere danneggiato meccanicamente da malformazioni congenite, incidenti, tumori, emorragie interne, o, come del caso di un individuo con la PWS, da un'alterazione genetica di ciascuna cellula.

Anche il nostro cervello può essere colpito da un "picco di corrente", che di solito viene chiamato attacco. Il nostro cervello può avere una capacità di immagazzinaggio discreta e un disco di sistema che gli permette di funzionare velocemente, oppure una capacità ridotta e una velocità più lenta. Alcuni hanno una buona capacità e un funzionamento lento. Quando il cervello lavora così lentamente da "non farcela", questo fenomeno viene chiamato ritardo mentale. Nel cervello si possono anche verificare degli errori di programma, ovvero dei disturbi di apprendimento. Questi disturbi possono coinvolgere il linguaggio, così come in un programma di scrittura per computer si può verificare un errore, oppure il calcolo matematico. Infine, possono presentarsi problemi nell'immagazzinaggio e nella restituzione delle informazioni: si tratta di quelli che vengono chiamati disturbi dell'apprendimento di "tipo processativo".

Le persone affette dalla PWS soffrono di diversi tipi di danno cerebrale. Si tratta del risultato diretto di un danno meccanico che si verifica a seguito dell'alterazione genetica di ciascuna cellula del cervello. La previa comprensione del risultato di questo danno si è concentrata sulle alterazioni di funzionamento di quella parte del cervello chiamata ipotalamo. Un'attenzione minore è stata dedicata ad altri risultati di questo danno cerebrale di origine genetica, come i "problemi del disco operativo" e gli "errori specifici di programma" (Alexander e Hanson, 1988). (Vedere Tabella 2 a pag. 13).

A seguito di un danno cerebrale, tutte le persone con la PWS presentano disturbi cognitivi. Essi compaiono in quattro diverse dimensioni: 1) per molti come ritardo mentale globale o lentezza di apprendimento; 2) come modello indipendente di disturbo dell'apprendimento nell'area della memoria breve e deficit di elaborazione sequenziale (Dykens et alia, 1992); 3) problemi di processo del linguaggio e 4) impossibilità di sviluppare abilità metacognitive (Whitman, 1991).

Il ritardo mentale è stato considerato come parte integrante della PWS sin dalla sua prima descrizione (Prader, Labhart & Willi, 1956). Tuttavia, alcune persone affette dalla sindrome ottengono risultati normali nei test standard QI. Indipendentemente dai punteggi QI ottenuti da alcuni, da un esame più attento emerge che sia i profili cognitivi che le capacità funzionali sono simili a quelle di individui con gravi disturbi cognitivi e del linguaggio. Quindi, una persona affetta dalla PWS con un punteggio QI di 98 spesso è così gravemente ostacolata da disturbi del linguaggio e cognitivi tipici della sindrome che, come adulto, somiglia molto a un ritardato mentale. Al contrario, una persona con un punteggio poco più alto di 50 può presentare doti contraddittorie e sorprendenti. Inoltre, i disturbi di processo del linguaggio sono stati ampiamente documentati e non necessitano di ulteriori approfondimenti. Forse più importante per comprendere l'aspetto comportamentale è il modello particolare dei disturbi dell'apprendimento che è stato indicato solo recentemente.

Disturbi dell'apprendimento

Nel 1992 Dykens ha cercato di dare una collocazione sistematica ai disturbi dell'apprendimento della popolazione, indipendentemente dal QI.

Utilizzando una batteria di valutazione Kaufman, è stato definito un modello costante di punti di forza e debolezza. Nello specifico è stata notata debolezza nel processo sequenziale e nella memoria di breve termine mentre i punti di forza erano nella memoria di lungo termine, nelle abilità meccaniche e nelle informazioni. Il processo simultaneo o la capacità di vedere o udire un intero modello sono stati considerati come punto di forza. L'impatto di questo modello di disturbi dell'apprendimento come risultato accademico e sul comportamento (indipendentemente dal QI) non può essere sottovalutato.

I disturbi dell'apprendimento nella PWS e il loro impatto sul comportamento

Il processo o la produzione sequenziale implicano il riconoscimento dell'ordine temporale o l'integrazione di elementi separati la cui natura essenziale è temporale (Levine, 1987). I dati sequenziali possono essere elaborati visivamente, uditivamente o cineticamente. In presenza di un deficit del processo sequenziale, la raccolta e l'elaborazione delle informazioni e la produzione di una risposta a tali informazioni ne risentono. A livello accademico, tali deficit portano a disturbi della prima decodifica e successivamente della comprensione, problemi nell'interpretazione di istruzioni multi-fase, padronanza difficoltosa delle tabelline e difficoltà di apprendimento del senso del tempo (per es. confondere concetti temporali quali prima, dopo e durante), padronanza ritardata delle sequenze sperimentali (giorni della settimana, mesi dell'anno) e difficoltà di esecuzione di istruzioni multi-fase.

Quando una persona con difficoltà nell'elaborazione sequenziale deve rispondere a un compito, spesso mostra disturbi motori sequenziali complessi, problemi di articolazione della parola nelle sequenze sonore, difficoltà dell'organizzazione narrativa, problemi nella capacità di riassumere, scarso senso della sequenza degli eventi o delle idee per iscritto o nella narrazione orale, scarso uso del tempo, ritardi dell'esibizione e difficoltà di organizzazione delle fasi per il completamento del compito, specialmente nei progetti a lungo termine. Queste persone hanno spesso problemi a seguire un programma, a ricordarsi quando fare cosa, e a ricostruire l'ordine delle componenti di un compito. Poiché molti compiti accademici, e così anche quelli della vita di ogni giorno, richiedono la capacità di riconoscere "prima devo fare questo, poi questo", le persone con deficit sequenziali si ritrovano spesso sopraffatte e perse nel mezzo della comprensione o della produzione di una sequenza, con un conseguente senso di ansia, frustrazione e spesso abbandonano l'azione. La vita sembra loro confusa e questi individui sembrano disordinatamente incapaci di uscirne fuori.

Altri deficit cognitivi dell'ordine alto

I bambini con disturbi dell'apprendimento sono spesso ostacolati dall'incapacità di acquisire e utilizzare la cognizione di ordine alto. Questo può comprendere strategie di soluzione dei problemi sottosviluppate o sotto-utilizzate, metacognizione debole, incapacità di astrazione e ragionamenti deduttivi non validi, debole formazione di concetti e scarso apprezzamento e/o applicazione delle regole. Poiché le persone affette dalla PWS mostrano deficit in tutti questi aspetti, è d'obbligo una breve descrizione di ciascuno di essi.

Strategie di soluzione dei problemi sottosviluppate o sotto-utilizzate

Levine ha notato che l'applicazione consapevole di una strategia di soluzione dei problemi e la capacità di valutare e utilizzare strategie alternative è di solito un fattore di grande utilità nella soluzione delle sfide intellettive. La maggior parte dei bambini con problemi di apprendimento sequenziale non è in grado di usare delle strategie in modo efficace poiché non possiede la capacità di pianificare e ordinare le fasi necessarie alla risoluzione. Inoltre, molti bambini con questo deficit si sono dimostrati eccessivamente rigidi e incapaci di modificare il corso delle proprie azioni quando una particolare tecnica si rivela sbagliata. Questa inflessibilità e "testardaggine" nelle prospettive è uno dei disturbi comportamentali più discussi nelle persone con la PWS. Tuttavia, spesso non è visto come un problema nelle aree accademiche in cui si trovano i deficit; piuttosto questo mostra i suoi effetti negli spazi comportamentali e interpersonali, dove un improvviso cambiamento dei piani o delle attività costituisce un'occasione per una risposta comportamentale significativa e dove un'affermazione come "Ma tu avevi detto che avresti fatto ..." viene rigidamente rispettata. A questo punto la persona affetta dalla PWS sembra completamente incapace di vedere ciò che il resto dell'ambiente vede come "buon senso" e spesso diventa disturbata e aggressiva.

Metacognizione debole

La metacognizione viene definita come la capacità di riflettere sul proprio pensiero e di risalire e concettualizzare il processo di apprendimento necessario per affrontare alcuni compiti. Ovviamente i deficit sequenziali della persona affetta dalla PWS e l'inflessibilità cognitiva appena descritta costituiscono dei limiti alla capacità di auto-monitorare la propria metacognizione. La maggior parte delle descrizioni di bambini abbastanza grandi affetti dalla PWS sottolinea la loro natura egocentrica. In altre parole, si può dire che essi non vedono al di là del proprio naso. Questo sembra essere un'assenza di capacità metacognitiva associata ai disturbi dell'apprendimento.

Incapacità di astrazione e ragionamenti deduttivi

I bambini con problemi di apprendimento spesso sono troppo concreti e incapaci di concetti astratti e di elaborare sistemi di simboli. Questo deficit porta a difficoltà nell'elaborazione di deduzioni e difficoltà nell'afferrare il vero senso di ciò che viene detto e della logica che ci sta dietro. Il tipo di ragionamento "sequenzi" sembra essere assente e incatenato a livello concreto a esempi specifici con scarsa capacità di generalizzazione. Chiunque abbia provato a spiegare qualcosa a un individuo colpito dalla PWS che ha focalizzato qualcosa all'interno della propria mente è in grado di riconoscere questo aspetto della disfunzione cognitiva.

La traduzione verbale di ciò che è appena stato detto loro spesso lascia l'interlocutore in preda alle varie possibilità che possono essere emerse dalla sua affermazione.

Inoltre, l'incapacità di apprendere dall'esperienza è spesso descritta come una caratteristica delle persone con la PWS e costituisce la base del fallimento di molti programmi di modifica comportamentale.

Debole formazione di concetti e scarso apprezzamento e/o applicazione delle regole

I bambini con problemi di apprendimento sembrano capaci di apprendere concetti e regole puramente con memoria meccanica, ma difficilmente dimostrano di averne compreso l'ampiezza e il momento della loro applicazione. Nella formazione di schemi di classificazione e concetti e nell'applicazione di regole, questi bambini spesso sovra- o sotto-includono concetti membri.

Quindi essi possono applicare "carta bianca" una singola regola a tutte le situazioni o al contrario non generalizzarla per nulla. Come risultato, il legame tra "regola" e "situazione" spesso sembra fine a se stesso e forzato a chi osserva da fuori. Anche in questo caso, entrambi gli aspetti sono stati notati negli individui affetti dalla PWS.

Aspetti emotivi e interpersonali delle persone affette dalla PWS

Per descrivere in dettaglio gli aspetti emotivi e interpersonali dei malati di PWS, dobbiamo ritornare alle trite descrizioni cliniche che ci dicono che bambini e adulti sono incredibilmente testardi, intelligenti, manipolativi, irritabili, psicolabili, astiosi, predisposti a disturbi del temperamento e ad attacchi di rabbia che possono comprendere aggressività verso gli altri e se stessi, carattere perseverante, egocentrico ed esigente.

Quando qualcuno si imbatte in queste descrizioni senza aver compreso il profilo dell'apprendimento, i deficit di apprendimento e il logico risultato comportamentale di tali deficit, questi potrebbe pensare di avere a che fare, nella migliore delle ipotesi, con una personalità disordinata, e, nella peggiore, con un essere umano sgradevole, cattivo, a cui andrebbero spiegate due o tre cosette.

Tuttavia, quando queste descrizioni vengono abbinate ai risultati comportamentali del modello di disturbi dell'apprendimento, ne emerge un profilo completamente diverso, e, per estensione, un approccio di gestione completamente diverso.

Come già detto, le persone con la PWS presentano deficit di apprendimento sequenziale, deficit della memoria di breve termine, menomazione del linguaggio e altri deficit dell'ordine cognitivo alto, oltre a un manifesto ritardo mentale. Pertanto ci aspetteremmo da queste persone problemi nelle relazioni temporali (domani, non ora, il prossimo mese, non domani), difficoltà nell'immaginare ed eseguire compiti multi-fase, difficoltà per esempio nello spostare la prospettiva da "stavamo per fare questo, ma ora dobbiamo fare quest'altro", comportamento casuale che sembra impulsivo (non-sequenziato o ben pianificato), difficoltà nel comprendere che "se faccio questo, succede quest'altro", incapacità di comprendere e interagire con la società, egocentrismo, concretezza, incapacità di spostare l'attenzione o la prospettiva, mancanza di enfasi, scarso ragionamento deduttivo, scarso riconoscimento e applicazione delle regole, rigidità, ansia e frustrazione.

Dall'altro lato, i loro relativi punti di forza nei modelli spaziali e sonori ci suggeriscono che essi sono in grado di vedere chi può essere facilmente raggirato, e molto bravi in attività come puzzles e ricerca di parole, dove si deve trovare una parola intera all'interno di una sequenza di lettere.

Gli studi condotti dal punto di vista comportamentale supportano la presenza di questo profilo; l'autore se ne è occupato in altri precedenti articoli.

Sia l'osservazione clinica che i dati empirici definiscono un quadro comportamentale, emotivo e interpersonale quasi comune delle persone con la PWS che riflette un tragitto diretto dai disturbi di apprendimento al profilo comportamentale (Whitman & Accardo, 1987, 1989).

Pertanto, queste espressioni comportamentali sono più basate sull'aspetto organicistico che psicologico. Per quanto riguarda le componenti comportamentali, la PWS presenta lo stesso spettro di disturbi neuro-comportamentali dell'autismo, disturbo dell'attenzione (ADHD), sindrome X-Fragile e Tourette.

In breve, questi disordini sono meglio concettualizzati come risultato di una ferita traumatica al cervello, benché indotta geneticamente e non causata da fattori esterni. Questo per non dire che, oltre ai comportamenti indotti dalla sfera neurologica, le reazioni psicologiche alla sindrome o ad altre situazioni di stress non possono o non riescono a costituire un fattore nei disturbi comportamentali.

Ciò nonostante, per questi comportamenti indotti organicamente (e che costituiscono la maggior parte di quelli notati negli individui con la PWS), gli approcci specialistici neuro- comportamentali sono i più efficaci.

Per non confondere in sede di diagnosi i problemi neuro-comportamentali della PWS con i disturbi psichiatrici, occorre prestare grande attenzione, poiché i modelli di trattamento sono molto diversi, sia dal punto di vista concettuale che operativo.

Trattamento del comportamento, Gestione del comportamento, Controllo del comportamento

Poiché per definizione le persone che presentano un ritardo mentale hanno limiti cognitivi, i metodi di trattamento per modificare il comportamento hanno sorpassato le tradizionali cure psicoterapeutiche. In verità, le procedure comportamentali sono tra quelle più spesso utilizzate nei trattamenti, nella gestione e/o nel controllo delle difficoltà multiple emotive e comportamentali presentate dagli individui affetti da ritardo mentale (Gardner & Cole, 1989). Queste procedure sono impiegate sia per ritardare che per frenare la frequenza, la durata e l'intensità di comportamenti indesiderati, o per aumentare i comportamenti più appropriati.

E' fondamentale in questi approcci l'assunto che anche la persona con più problematiche cognitive possa alla fine imparare dalla propria esperienza di combinazione comportamento-conseguenza.

Mentre queste procedure si sono rivelate talvolta positive nelle persone affette della PWS per aumentare alcuni comportamenti, si sono rivelate assolutamente fallimentari nell'eliminare i comportamenti inappropriati riconducibili alla sfera neurologica.

Infatti, per definizione, questi comportamenti non sono una funzione dell'apprendimento, ma piuttosto del sistema neurologico che accompagna la sindrome.

Osservando da una prospettiva diversa, questi metodi di trattamento riguardano l'apprendimento e il cambiamento attraverso l'uso di metodi reattivi (spesso punitivi) a spese della gestione anticipata e pianificata del comportamento e della guida del comportamento.

I deficit sequenziali rilevati nella popolazione PWS suggeriscono che la forma di gestione reattiva (quando faccio questo, succede questo) non è efficace, e in realtà non lo è. Inoltre, negli individui con la PWS, l'impulso biologico alla fame, l'impulsività neurologica e la vulnerabilità emotiva sopraffanno l'apprendimento, rendendo di fatto i metodi di trattamento del comportamento inefficaci nel produrre il cambiamento comportamentale desiderato.

Il fallimento di queste metodologie spesso porta a : 1) una escalation delle misure punitive; oppure 2) l'impiego di restrizioni di tipo chimico a servizio del controllo del comportamento. L'uso e l'abuso di questi medicinali è ben documentato nelle persone con ritardo mentale e PWS (Whitman & Greenswag, 1992, 1993). La fisiologia e il metabolismo delle persone con la PWS sono tali da rendere la maggior parte di questi medicinali inefficaci.

Nei pochi che hanno mostrato un effetto sul comportamento, gli effetti collaterali in termini di depressione delle funzioni cognitive, aumento dell'appetito e di peso e discinesia hanno suggerito di eliminarli da qualsiasi considerazione.

Tuttavia ugualmente importante è che tali metodi sono meccanismi di controllo a breve termine che, quando impiegati solo come strumento di trattamento, si rivelano insufficienti a facilitare la gestione del comportamento a lungo termine delle componenti organiche della sindrome. Dopo aver detto tutto questo, cosa possiamo fare?

Gestione del comportamento – Non modifica del comportamento

Nei bambini e adulti guidati a livello organicistico e impulsivi a livello neurologico, i metodi di trattamenti migliori derivano da un punto di vista che considera tali comportamenti come espressione cronica di un danno cerebrale molto simile a un attacco apoplettico.

Questo punto di vista impiega strategie di trattamento che riconoscono la cronicità del substrato comportamentale e cerca di utilizzare strategie di gestione volte a mantenere una ridotta frequenza di tali comportamenti, non ad eliminarli o curarli.

Per utilizzare un'analogia con l'attacco apoplettico, il neurologo deve impiegare dei medicinali che riducano l'attività dell'attacco a livelli di comparsa minimi, riconoscendo che senza medicinale l'attacco potrebbe ripresentarsi, ma che con il medicinale l'attacco è presumibilmente sotto controllo.

Allo stesso modo, quando ci si occupa degli aspetti neuro-comportamentali della sindrome di Prader-Willi, questi comportamenti devono essere visti come aspetti cronici e senza possibilità di guarigione che, come l'attacco apoplettico, se ben gestiti possono essere ridotti al minimo, ma quando la gestione esterna abbassa la guardia, possono ripresentarsi.

Le strategie di gestione del comportamento devono focalizzarsi sulla prevenzione di tali comportamenti anziché sulla loro dipendenza dallo sviluppo del controllo cognitivo interiore.

Gestione del comportamento

Le strategie di gestione del comportamento differiscono da quelle di modifica per i seguenti aspetti:

1) le procedure di gestione vengono avviate prima che si verifichi il comportamento problematico; 2) le procedure di gestione rimuovono o riducono al minimo le condizioni che scatenano il comportamento; 3) le procedure di gestione presentano o enfatizzano le condizioni che aumentano la possibilità di un comportamento appropriato e riducono la possibilità di uno inappropriato; 4) le procedure di gestione riducono al minimo l'intensità e la durata dei problemi comportamentali che seguono al loro verificarsi.

Le componenti di queste procedure comprendono la struttura ambientale, le linee di guida operative che specificano regole, abitudini, tempi e conseguenze, gestione delle scelte e delle ricompense, coerenza, pianificazione anticipata e prova del comportamento; per quanto riguarda le persone con la PWS, la flessibilità delle ricompense. Diamo uno sguardo a ciascuna di queste componenti.

Struttura ambientale

La struttura ambientale deve anticipare gli aspetti neurologici nelle persone affette dalla PWS. Sia l'ambiente fisico che l'ambiente in cui vengono prese le decisioni devono essere strutturati in un certo modo. Poiché gli adulti con la PWS non possono prendere da soli decisioni per la propria vita, né appoggiarsi a decisioni già prese, dei sorveglianti esterni devono essere responsabili della posizione e del mantenimento del malato in un ambiente idoneo sia dal punto di vista quotidiano che lavorativo.

Inoltre, i fondi devono essere gestiti in modo che il malato non vi abbia accesso per comprare cibo oltre a quello consentito nel regime alimentare. Alcune persone con la PWS possono godere di privilegi per quanto riguarda le comunicazioni telefoniche, posto che esse siano monitorate, poiché è risaputo che certi malati fanno telefonate per ordinare la consegna a domicilio di 100 pizze, o per far accreditare sulla carta di credito dei genitori 400 dollari di caramelle dietetiche, o si sono lasciati trasportare in scherzi telefonici.

L'ambiente fisico della vita quotidiana deve essere disegnato in modo tale che la consegna del cibo, l'accesso ad esso, la sua preparazione e la spazzatura siano gestiti in modo non visibile né accessibile per i malati di PWS. Questo comporta armadi, dispense, frigoriferi e in pratica tutta la cucina chiusi a chiave. Più di un ragazzo con la PWS è andato a rubacchiare in cantina e ha consumato (in una sola volta, s'intende) tutte le riserve di scatolame per l'inverno successivo, perciò queste aree di conservazione delle scorte devono essere chiuse a chiave.

L'ambiente lavorativo (inclusi i mezzi di trasporto da/per queste aree) devono anticipare la capacità disordinata di questi malati di sottrarre il cibo degli altri, il cibo dalle macchinette o di manipolare gli altri individui per ottenere cibo.

Molti programmi di mantenimento del peso sono stati involontariamente sabotati da bidelli ben intenzionati che hanno dato caramelle ai malati di PWS perché gli facevano pena. Anche gli intervalli ricreativi devono saper anticipare le aree di distribuzione del cibo ed essere gestiti in modo che tali aree siano evitate.

Linee di guida operative

Le regole, i regolamenti e le procedure devono essere spiegati in dettaglio, scritti e messi in evidenza. Allo stesso modo delle politiche e delle procedure personali che sono familiari a ognuno di noi, queste linee di guida forniscono un quadro degli aspetti negoziabili e non della vita quotidiana, che vengono chiaramente delineati prima del tempo e in modo più consistente nel tempo.

Inoltre, quando queste linee di guida vengono esposte in luoghi visibili, esse servono ad alleviare molte crisi e molti disturbi, poiché una persona può identificare la regola con l'autorità, evitando di riproporre la questione ad un membro dello staff o della famiglia.

Insieme alle linee di guida, i singoli obiettivi e i mezzi per raggiungerli possono essere impostati, al fine di stabilire delle ricompense o premi per il successo ottenuto.

Le persone affette dalla PWS presentano serie difficoltà nei confronti dei cambiamenti. Come abbiamo già detto, le difficoltà di apprendimento sono tali che gli individui mostrano impulsività di giudizio, incapacità di risolvere i problemi e rigidità cognitiva. Così, essi non sono in grado di accettare fatti nuovi, fare ricorso a

critiche costruttive o accettarle o cambiare prospettiva. Pertanto, le abitudini e le procedure quotidiane devono essere possibilmente invariate e le variazioni di tempo devono essere ridotte al minimo (e certamente devono essere tutte identificate) per evitare al malato qualsiasi stato di ansia. Quando è necessario un cambiamento, le forme di ansia si esprimeranno con perseveranza, testardaggine, rigidità cognitiva e forse si sfogheranno in crisi.

Tempo

Le persone affette dalla PWS non conoscono altro concetto di tempo diverso da ADESSO. Il futuro e il passato per loro significano poco. Pertanto, le rappresentazioni di tempo (calendario con riquadri, orologi con le mani) possono aiutare questi individui a comprendere quanto manca ad un evento o ad avere una rappresentazione visuale di quanto devono attendere (sempre con impazienza) prima di qualcosa.

Gestione delle scelte e delle ricompense

Forse sarebbe meglio chiamarla “gestione delle opzioni”. Le opzioni aperte spesso portano a risultati disastrosi per le persone affette dalle PWS, perché 1) non sono in grado di prendere una decisione e saranno sopraffatte dall’ansia, 2) prenderanno molto presumibilmente la decisione sbagliata.

La gestione delle scelte prevede l’offerta di due o più alternative, ma sempre alternative con lo stesso fine. Per esempio la domanda “Vuoi metterti la maglietta rossa o quella verde?”, “Vuoi andare allo zoo o alla partita?” permetterà di scegliere tra due possibilità, mentre la domanda “Cosa vuoi fare oggi?” potrebbe implicare ore di indecisione e alla fine, una crisi quando qualcun altro decide di prendere in mano le redini della decisione.

Conseguenze

Le conseguenze della conformità o non- conformità devono essere previste in anticipo. Le conseguenze reattive di solito portano a disturbi e crisi.

Inoltre, le conseguenze devono essere messe in atto senza esitazione. Qualsiasi cambiamento comporta un rovesciamento dell’intera struttura, perché la persona affetta dalla PWS è disordinatamente armonizzata ad altre persone ed in grado di manipolarle a piacimento. La forma più efficace di gestione delle conseguenze è quella in cui il comportamento desiderato viene premiato, piuttosto che quella in cui viene punito il comportamento indesiderato. Per esempio, quattro ore senza una manifestazione di crisi possono significare 25 punti, in un concorso in cui servono 100 punti per ottenere una telefonata.

Pianificazione anticipata

La gestione del comportamento non è statica. Una buona gestione comporta sempre anticipare il domani, la prossima settimana, le nuove situazioni, i cambiamenti di programma e cose simili. Una gita scolastica può rivelarsi un successo o un disastro in base all'adeguatezza della pianificazione. I pasti preparati in anticipo, regole predefinite, tempi predeterminati e prestabiliti da trascorrere in un posto con determinate persone, figure di autorità ben delineate e conseguenze e ricompense anticipate possono costituire la struttura per un comportamento libero all'interno di limiti ben chiari.

Prova di comportamento e ricompense per la flessibilità

L'incapacità di cambiare prospettiva, la rigidità cognitiva e l'assenza di abilità sequenziale nella soluzione di problemi rendono vulnerabile l'individuo affetto dalla PWS quando si rende necessario un cambiamento. Tale vulnerabilità spesso si accompagna a testardaggine, rifiuto ad agire (o cambiare) e infine, crisi. Anticipare i possibili risultati e provarli prima del tempo forniscono alla persona colpita dalla PWS una struttura ed un repertorio familiare in grado di riuscire quando si presenta la necessità di un cambiamento. La memoria può essere stimolata con "Ricordi, abbiamo provato come si fa questa cosa". Infine, una ricompensa immediata per essere riusciti a dimostrare flessibilità (che può fungere da rinforzo sociale, per esempio "Buon lavoro, sei stato flessibile quando era necessario esserlo!" pone le basi per la prossima occasione.

Per spiegare meglio, useremo l'esempio della perseveranza, che è una caratteristica comune nelle persone affette dalla PWS. Queste verbalizzazioni ripetitive sono forse uno dei comportamenti più sconcertanti dei malati di PWS, in particolare quando diventano più grandi. Sono sconcertanti per diversi motivi:

1) sono noiose per chi ascolta

2) di solito si presentano quando alla persona con la PWS è stato detto un NO, quindi la ripetizione verbale sembra mantenere vivo un problema che l'ascoltatore vorrebbe lasciarsi alle spalle

3) se non si presenta un elemento di distrazione, può portare a una crisi. Il problema di come gestirle non è secondario.

Ritorniamo alla base di questi comportamenti. Per farlo, partiamo col dire cosa non sono. Primo e molto importante, non sono un problema psichiatrico – non sono ossessioni, né indicazioni di un problema emotivo sedimentato. In secondo luogo, non sono indicazioni di un "bambino corrotto" o di una personalità corrotta. Tuttavia, se non ben gestiti, si può arrivare a una personalità corrotta. In ogni caso, si tratta di una funzione di un sistema nervoso in cui l'interruttore di on-off resta bloccato su on.

Per ricorrere ad un'analogia meccanica, è il caso di una valvola che qualche volta resta bloccata in posizione di apertura, consentendo al liquido di entrare mentre si cerca di chiudere. Tornando al corpo umano, un'altra analogia è quella del neonato che agita gambe e braccia.

La soluzione è avvolgere il neonato in una coperta in modo che l'agitazione cessi e il sistema nervoso si calmi. La soluzione per queste verbalizzazioni ripetitive è una versione evoluta di questa operazione.

Se accettiamo che queste ripetizioni siano un guasto di un interruttore on-off neurologico, ne consegue che il contenuto di tali verbalizzazioni non ha alcuna importanza. Pertanto, indipendentemente dal contenuto logico o meno, queste verbalizzazioni non avranno impatto. La prima regola è “Non facciamoci incastrare in spiegazioni o discussioni”. Stabiliamo come abitudine di non discutere e diciamo “La discussione è finita, se devi riflettere ancora sull’argomento, vai nella tua stanza ed esci quando sarai pronto a discutere di altre faccende”. In alternativa, per i ragazzi più grandi che sentono il bisogno di partecipare alla decisione di porre termine alla questione, si può decidere un limite di tempo “Ne discuteremo ancora per cinque minuti”.

Quando lo dite, fate notare alla persona che ore sono in quel momento e che ore saranno tra cinque minuti. Una volta trascorso il tempo, ricordate alla persona che il tempo a disposizione è finito e la discussione è terminata. Se necessario mandate il ragazzo in un’altra stanza, o andateci voi stessi.

Non va dimenticato, primo che le persone affette dalla PWS sono bambini (o ragazzi) e secondo che sono affette dalla PWS. Quindi, qualche volta un “Perché l’ho detto io” o “Piantala” non è fuori luogo. La regola principale in tutti i casi è NON DISCUTERE. Ricordate, il contenuto è immateriale, perché la “valvola neurologica si è bloccata”. A questo punto è necessario porre uno stop verbale e comportamentale della verbalizzazione con limiti strutturati. Più un’area di scelta si presenterà con questi limiti (per esempio, parliamone ancora per cinque minuti o ne parleremo cinque minuti dopo cena), più la decisione di porre un termine verrà presentata alla persona con la PWS.

In conclusione, la qualità della vita di un individuo affetto dalla PWS dipende dalla capacità di chi se ne occupa di offrirgli un ambiente abbastanza strutturato da garantire la massima libertà di movimento ed espressione, con la protezione di una struttura che riduca al minimo le condizioni per una guida organica e un’impulsività che possano interferire con la libertà stessa.

Un adolescente o un adulto affetto dalla PWS, se debitamente strutturati in modo da non essere sopraffatti dalle proprie difficoltà di apprendimento, possono essere deliziosi e affascinanti. Se mal gestiti, le descrizioni comportamentali di quest’articolo saranno all’ordine del giorno. Mantenere questa struttura è un lavoro intenso per i genitori e per chi si occupa di queste persone. Il fallimento di una struttura appropriata è debilitante per tutti gli interessati, ma, più importante ancora, per le persone affette dalla sindrome di Prader-Willi.

Tabella 1 - Caratteristiche part-traumatiche di un danno cerebrale e PWS

AREA DEL CERVELLO DANNEGGIATA	CARATTERISTICHE COMPORTAMENTALI	CARATTERISTICHE PWS
LOBO FRONTALE	Impulsività Ridotta tolleranza alla frustrazione Iper-reattività alla frustrazione Comportamento ossessivo Disordini del risveglio	Impulsività Ridotta tolleranza alla frustrazione Iper-reattività alla frustrazione Comportamento ossessivo ---
LOBO TEMPORALE	Cambiamenti emotivi Aggressività Perdita di controllo episodica	Cambiamenti emotivi Aggressività Perdita di controllo episodica
AUMENTO DELLA PRESSIONE (per es. da rigonfiamento o sanguinamento)	Rigidità cognitiva Comportamenti di ammassamento Scarsità di giudizio Negazione di deficit Incapacità di monitorare il proprio comportamento Conflitti interpersonali	Rigidità cognitiva Comportamenti di ammassamento Scarsità di giudizio Negazione di deficit Incapacità di monitorare il proprio comportamento Conflitti interpersonali
RISULTATI SPECIFICI TRAUMA NON POST-	Labilità emotiva Depressione Comportamento aggressivo Inadeguatezza sessuale Fuga Iperattività	Labilità emotiva Depressione (occasionalmente, in risposta a insulti dell'ambiente) Comportamento aggressivo Fuga (talvolta, per cercare cibo o durante episodi di crisi) Iperattività – di solito della bocca

Tabella 2 – L’Ipotalamo e la PWS
(adattato da J. Hanchett, M.D., 1992)

IPOTALAMO	SINDROME PRADER-WILLI
Regola l'appetito	Nessun controllo interno dell'appetito, con conseguente sovra-alimentazione e, se non regolata, obesità letale
Stimola la ghiandola pituitaria ad avviare la pubertà Stimola la ghiandola pituitaria a rilasciare l'ormone della crescita	Ritardo e incompletezza della pubertà Nessuno scatto della crescita, con conseguente bassa statura Ipotonia
Controlla le emozioni	Labilità d'umore Emozioni intense ad entrambe le estremità dello spettro emotivo
Regola la temperatura	Regolazione anormale della temperatura Esperienza anormale della temperatura ambiente
Regola i ritmi biologici	Sonnolenza diurna, insonnia notturna

Riferimenti selezionati

Alexander, R. e Hanson, J. (1988) Overview. In Greenswag, L. e Alexander, R. Management of Prader-Willi Syndrome. New York: Springer-Verlag. 3-14.

Butler, M. (1990) Prader-Willi Syndrome: Current Understanding of Cause and Diagnosis. American Journal of Medical Genetics. 35. 319-332.

Capute, Arnold. 1991 The "expanded" Strauss Syndrome: MBD Revisited in Accardo, P. Blondis, T. e Withman, B.Y. Attention Deficit Disorders and Hyperactivity in children. New York: Marcel Dekker. 27- 36.

Dykens, E., Hodapp, R., Walsh, K., e Nash,

L. (1992) Profiles, correlates and trajectories of intelligence in Prader-Willi Syndrome. Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry, 31 (6), 1125- 1130.

Gardner, W. e Cole, C. (1989) Self- Management approaches. Monographs of the American Association on Mental Retardation. (12) 19-35.

Hanchett, J.M. The brain and PWS. Presentato in Ontario, ottobre 1993.

Levine, Melvin (1987) Developmental Variation and Learning Disorders. Cambridge, Mass: Educators Publishing Service.

Prader, A., Labhart, A., e Willi, H. (1956) Ein syndrom von Adipositas, Kleinwuchs, Kryptorchismus und Oligophrenie nach myotonieartigem Zustand im Neugeborenenalter. Schweizerische Medizinische Wochenschrift, 8, 1260-1261.

Strauss, A.A., Lehtinen, L.E. (1947). Psychopathology and Education of the brain injured child. New York: Grune and Stratton.

Whitman, B. (1991) Behavior Management of Persons with PWS. Presentato al primo Congresso Internazionale sulla PWS e altre malattie legate all'assenza del cromosoma 15q. Noordwijkerhout, Olanda.

Whitman, B. e Accardo, P. (1987) Emotional Symptoms in PWS Adolescents. American Journal of Medical Genetics, 28, 897-905.

Whitman, B. e Accardo, P. (1989) PWS as a Three Stage Disorder. Journal of the Royal Society of Medicine #7, 82:448 (lettera).

Whitman, B. e Greenswag, L. (1993) The use of Psychotropic medications as a Behavior management tool in persons with PWS. Presentato alla Conferenza Annuale della PWSA-USA, Philadelphia, PA.

Whitman, B. e Greenswag, L. (1994) A survey of the use and effectiveness of behavior management medications in persons with PWS. Presentato alla Conferenza Annuale della PWSA-USA, Atlanta, GA.

