

## **DOMANDE E RISPOSTE sulla Sindrome di Prader-Willi**

### **D: Cos'è la Sindrome di Prader - Willi (PWS)?**

R: E' una malattia genetica complessa che di regola causa ipotonia, bassa statura, sviluppo sessuale incompleto, difficoltà cognitive, problemi comportamentali e sensazione cronica di fame, che può portare a sovralimentazione e obesità letale.

### **D: La PWS è ereditaria?**

R: Nella maggior parte dei casi la malattia è attribuita ad un errore genetico spontaneo che si verifica al momento del concepimento per ragioni sconosciute. In una percentuale molto bassa (2%) una mutazione genetica che non colpisce i genitori viene trasmessa al figlio, e in queste famiglie potrebbe essere colpito più di un figlio. Una malattia in parte simile alla PWS può comparire anche dopo la nascita, se l'ipotalamo viene danneggiato da un intervento chirurgico o a seguito di un incidente.

### **D: La PWS è frequente?**

R: Si stima che una persona su 12.000 –15.000 abbia la PWS. Anche se è considerata una malattia rara, la PWS è una delle meno rare tra le malattie genetiche ed è la più frequente causa nota di obesità genetica. La PWS colpisce individui di entrambi i sessi e di tutte le razze.

### **D: Come viene diagnosticata la PWS?**

R: La diagnosi viene prima sospettata clinicamente, poi confermata da test genetici specifici su un campione di sangue. I criteri riconosciuti come validi per la diagnosi clinica della PWS sono stati classificati e pubblicati (Holm et al., 1993), e così pure le linee guida per i test di laboratorio (ASHG, 1996).

### **D: Cosa si sa della anomalia genetica?**

R: Sostanzialmente, la PWS è causata dall'assenza di diversi geni in uno dei due cromosomi 15 presenti in ogni individuo – più esattamente quello trasmesso dal padre. Nella maggior parte dei casi si ha la scomparsa dei geni ("delezione") – i geni critici vengono per qualche motivo persi dal cromosoma. Nella maggioranza dei restanti casi manca interamente il cromosoma trasmesso dal padre e vi sono invece due cromosomi 15 trasmessi dalla madre ("disomia uniparentale"). I geni paterni mancanti negli individui con PWS hanno un ruolo nella regolazione dell'appetito. Molti laboratori di ricerca in tutto il mondo sono impegnati in questo campo, poiché comprendere questo difetto può essere molto utile non solo per aiutare i malati di PWS ma anche per comprendere le cause dell'obesità nella popolazione generale.

**D: Da cosa sono provocati i problemi dell'appetito e dell'obesità nella PWS?**

R: Le persone con PWS presentano una lesione nella regione del cervello che si chiama ipotalamo e normalmente regola il senso di fame e di sazietà. Anche se il problema non è ancora stato completamente compreso, sembra chiaro che le persone con questa lesione non si sentono mai sazie; sentono sempre una fame intensa e non riescono a controllarsi. Per di più, rispetto ai compagni, le persone con PWS hanno bisogno di meno calorie, perché il loro corpo ha meno muscoli e tende a bruciare meno calorie.

**D: La sovralimentazione associata alla PWS inizia sin dalla nascita?**

R: No, infatti i neonati con PWS spesso non riescono a nutrirsi a sufficienza a causa dell'ipotonia che influisce sulla loro capacità di suzione. Molti necessitano di tecniche speciali o vengono alimentati mediante un sondino gastrico per molti mesi dopo la nascita, fino a che il tono muscolare migliora. Poi, negli anni seguenti, di solito in età prescolare, il bambino con PWS inizia a sviluppare un forte interesse per il cibo e ad aumentare rapidamente di peso se non viene controllata l'assunzione calorica.

**D: I medicinali possono risolvere il problema dell'appetito nella PWS?**

R: Sfortunatamente no. Gli inibitori dell'appetito sono risultati inefficaci sugli individui con PWS. La maggior parte deve seguire una dieta estremamente ipocalorica per tutta la vita e deve vivere in ambienti progettati in modo da limitare al massimo l'accesso al cibo. Per esempio, molte famiglie devono chiudere a chiave la cucina, la dispensa e il frigorifero. Da adulti riescono a controllare meglio il loro peso se vivono in comunità specificamente studiate per soggetti con PWS dove l'accesso al cibo è limitato senza interferire con il diritto di chi non ha bisogno di tali restrizioni.

**D: Che tipo di problemi comportamentali presentano i soggetti con PWS?**

R: Oltre all'involontaria attrazione per il cibo, tendono a manifestare comportamenti ossessivi/compulsivi non legati al cibo, come pensieri e verbalizzazioni ripetitivi, manie di raccogliere ed accumulare oggetti, pizzicare le lesioni cutanee, una forte esigenza di occupazioni abituarie e già previste. Il ricevere un rifiuto o dover cambiare i programmi può portare facilmente alla perdita del controllo emotivo, talvolta con reazioni che vanno dal pianto alla vera e propria crisi, all'aggressione fisica. Mentre alcuni hanno trovato aiuto nei farmaci psicotropici, le strategie fondamentali per ridurre al minimo i problemi comportamentali sono la strutturazione accurata degli ambienti di vita e la costanza in una gestione del comportamento positiva e gratificante.

**D: La diagnosi precoce può aiutare ?**

R: Fino a quando non ci sarà una possibilità di cura o di prevenzione, la diagnosi precoce della PWS fornisce ai genitori il tempo per informarsi e prepararsi alle sfide che li attendono, per stabilire delle abitudini familiari che li aiuteranno ad affrontare il regime dietetico e le esigenze comportamentali del figlio/a.

Conoscere la causa dei ritardi dello sviluppo del proprio figlio facilita l'accesso dei genitori a servizi di intervento precoci e può aiutare gli operatori a identificare le aree di esigenza specifica. Inoltre, la diagnosi di PWS apre le porte ad una rete di informazioni e di supporto da parte dei medici e di altre famiglie che si occupano della sindrome.

**D: Cosa riserva il futuro alle persone malate di PWS?**

R: Con un po' di aiuto ci si può aspettare che le persone affette da PWS possano riuscire a fare molte delle cose che i loro compagni "normali" fanno: finire gli studi, coltivare i propri interessi extrascolastici, essere buoni lavoratori nelle giuste condizioni, anche andare a vivere da soli.

Tuttavia, hanno bisogno di una buona dose di supporto da parte della famiglia e della scuola, dell'ambiente lavorativo e delle strutture residenziali, allo scopo di raggiungere questi obiettivi ed evitare l'obesità, con tutte le gravi conseguenze che questa comporta.

Anche gli individui con un QI normale hanno bisogno di un controllo esterno sull'alimentazione ed una limitazione di accesso al cibo. Sebbene in passato molti malati di PWS siano morti nell'adolescenza o nella giovane età adulta, la prevenzione dell'obesità può consentire oggi una vita di durata normale. I nuovi farmaci, inclusi quelli psicotropici e l'ormone della crescita sintetico stanno già migliorando la qualità della vita di alcuni. Le ricerche in corso fanno sperare in nuove scoperte che permetteranno agli individui con PWS di vivere in condizioni di maggiore indipendenza.