

IMMAGINA ...

Se fossi nato con la Sindrome di Prader-Willi

Di Teresa Kellerman, 29/01/97

Immagina di desiderare il cibo a tal punto da fare QUALSIASI COSA per averlo, anche calarti giù dalla finestra della tua camera di notte per camminare chilometri fino ad un negozio di alimentari.

Immagina di avere sempre fame e di essere a dieta, sempre. E quando mangi, mangi la metà degli altri, non per dimagrire, ma per non ingrassare.

Immagina che se ingrassassi ancora, dovresti metterti ancora più a dieta, assumendo in un giorno solo le calorie contenute in un cheeseburger e una porzione di patatine. Ragazzi, vi piacerebbe avere un cheeseburger con le patatine! Ma non rientra nella vostra dieta. Vi dicono che la dieta è molto importante perché se aumentate ancora di peso potreste ammalarvi seriamente e persino morire, perché il vostro cuore non ce la farebbe a sopportare il peso del vostro corpo.

Immagina che tutta la tua classe vada a fare una gita, e tu vorresti andare, ma sai che i tuoi muscoli si stancano facilmente, perché il tuo tono muscolare non è abbastanza buono, ma non vuoi essere lasciato da parte, quindi ti unisci al gruppo, ma è davvero dura stare dietro agli altri. E quando ti fermi per il pranzo la persona seduta accanto a te ha un grosso panino con maionese, formaggio, roast beef e cinque biscotti e le patatine; la persona dall'altro lato ha tre barrette di cioccolato, più una con le noccioline e una caramellata. E tu hai due misere fette di pane integrale con la mostarda e una fettina di prosciutto, e torta di riso con una mela. Pensi che la barretta caramellata sia davvero buona, la guardi, perché se la appoggiassero, tu potresti metterci le mani sopra e mangiarla sarebbe bellissimo. E non ti riesce di pensare ad altro che a quella barretta.

Immagina di trovare una banconota da 20 Euro per terra, la raccogli e te la metti in tasca, ma non lo dici a nessuno, perché così ti potrai comprare delle barrette caramellate per quando nessuno ti vede. Ma ti scoprono e ti accusano di aver rubato i soldi, perché nessuno crede che tu li abbia trovati.

Immagina di vedere una piccola cicatrice sulla tua mano e ti metti a grattarla, non riesci a smettere, devi farlo! E quando sanguina, sei nei guai. E tu cerchi davvero di lasciarla in pace, ma non riesci! E qualche volta una ferita ci mette anni a guarire.

Immagina che quando desideri qualcosa da mangiare la devi CHIEDERE, e di solito ti si risponde di NO, o ti danno una carota, e non sei libero di mangiare quello che vuoi perché il frigo e la dispensa sono chiusi a chiave. Ma tu sai che se non ci fossero i lucchetti mangeresti di più, ingrasseresti e staresti male. Se il cibo è chiuso a chiave questo non succede. Almeno non ti devi preoccupare di avere il cibo come facevi quando i lucchetti non c'erano. Aspetterai che sia notte per alzarti e andare in cerca di cibo senza che nessuno lo sappia. Ti sentirai al sicuro col cibo chiuso a chiave.

Immagina di fare qualcosa che ti piace e di essere molto bravo a farla, come per esempio i puzzle. Ne hai uno da MILLE pezzi e ci hai lavorato per giorni, e vuoi fare da solo perché è il TUO puzzle, e sai dove deve andare ogni pezzo. Poi arriva qualcuno e mette dei pezzi al posto tuo. Tu metti via tutto e riparti daccapo, e ti dicono che sei TESTARDO, ma si tratta del TUO puzzle, e tu vuoi soltanto farlo da solo.

Immagina di andare al cinema, dove tutti hanno i pop-corn e le caramelle, mentre tu no, ti siedi e senti il profumo dei pop-corn degli altri, e li guardi mangiare cioccolata, e li senti sgranocchiare. Vorresti un sacchetto gigante di pop-corn, come quello del tipo laggìù! Vedi un pezzo di pop-corn per terra e lo raccogli, e qualcun altro cerca di prenderlo, ma tu sei più veloce e quando te lo sei mangiato tutti se la prendono con te, ma ne valeva la pena, perché quel pezzetto era così buono! Meglio dell'aria fritta.

Immagina di non riuscire ad esprimere i tuoi sentimenti e di perdere la testa con facilità, ma solo quando le cose sono ingiuste. Solo quando qualcuno non mantiene una promessa. Solo quando qualcuno non ti dà una cosa che ti serve o che ti meriti. Immagina che quando non riesci a dire quello che vuoi ti metti a urlare e a tirare botte. Ti domandi perché finisci nei guai per aver strillato se tutti lo fanno! Oppure, qualche volta ti metti a sedere e dici di NO, e nessuno riesce a farti muovere. Ti senti meglio quando prendi le medicine, ma non vuoi prenderle. Non sai perché, ma non vuoi prenderle. Quando non le prendi, finisci nei guai. Ma quando chi è incaricato di fartele pendere si dimentica, tu perdi il controllo e allora sì che finisci davvero nei guai!

Immagina che la tua famiglia e i tuoi amici ti capiscano.

Immagina che il tuo insegnante, il tuo assistente, il tuo dottore, tutti capiscano cos'è la PWS. Sanno che sei diverso, ma anche che sei speciale.

Immagina come saresti fortunato!

NdE: Teresa Kellerman è la mamma di Karie, che ha la PWS. E' tesoriera della sezione dell'Arizona della PWSA, editore delle Newsletters PWSAA, Prader-Willi Nilli News, e creatrice della pagina Web (accessibile dal sito della PWSA o direttamente in <http://www.azstarnet.com/tjk/pwsaa.htm>). "Immagina" è comparso sul numero di aprile delle newsletter dell'Arizona. E' stato ristampato in The Gathered View grazie al consenso di Teresa

Ricerca

Pazienti PWS con caratteristiche cliniche atipiche

Il Dott. Robert Nicholls e i suoi colleghi si interessano di identificare i pazienti PWS che presentano una cancellazione tipica o più ampia (grazie all'analisi dei cromosomi o ai risultati molecolari) o la disomia uniparentale (UPD) in coloro che potrebbero mostrare caratteristiche cliniche atipiche e più gravi. Recenti studi condotti sui topo suggeriscono una spiegazione per le differenze di gravità in alcuni casi di PWS.

Il Dott. Robert Nicholls è membro del Consiglio scientifico della PWSA (USA).

Per informazioni contattare: Dott. Robert Nicholls, D.Phil, Docente associato, Dip. Di Genetica Western Reserve University and Center for Human Genetics, University Hospitals of Cleveland 10900 Euclid Ave. Cleveland, OH 44106, tel. 216 368 3331 (uff.); 216 368 8830 (lab.); 216 368 8749

fax 216 368 3432; e-mail rxn19@po.cwru.edu

Nuovi studi sui medicinali per il cambiamento del comportamento richiedono volontari

La Dr.ssa Barbara Whitman della St.Louis School of Medicine cerca informazioni aggiornate sull'uso di medicinali per il cambiamento del comportamento negli individui affetti dalla PWS. Spera di raccogliere dati sistematici sulla somministrazione, efficacia ed effetti collaterali di tali medicine.

Cerca inoltre assistenti di malati di PWS (genitori o altro) per partecipare ad uno studio che durerà diversi mesi. Spera di raccogliere almeno 100 persone che hanno preso o prendono le suddette medicine. Gli operatori dovranno rispondere per telefono ad un'indagine di 20 minuti su questi medicinali. Inoltre, se disponibili, verranno contattati i medici che li hanno prescritti e verrà loro richiesta una copia della documentazione medica. Coloro che accetteranno riceveranno un modulo per l'autorizzazione al trattamento dei dati. La Dr.ssa Barbara Whitman si farà carico di tutte le spese postali o per le fotocopie.

La Dr.ssa Barbara Whitman è membro del consiglio direttivo della PWSA (USA) e del Consiglio scientifico. Insieme alla Dr.ssa Sue Meyers da due anni conduce uno studio sull'ormone della crescita nella PWS. I risultati verranno condivisi con i partecipanti, i medici e la PWSA (USA):

Per informazioni contattare: Barbara Whitman, Ph.D., St. Louis University, Dep. Of Pediatrics Hospital -

La sindrome di Prader-Willi (PWS) è un difetto alla nascita identificato per la prima volta dai medici svizzeri A.Prader, H.Willi e A.Labhart.

Non esistono ragioni note di questo incidente genetico che causa per tutta la vita problemi dell'appetito, della crescita, del metabolismo, delle funzioni cognitive e del comportamento. La PWSA (USA) è stata fondata nel 1975 per fornire istruzione e informazioni sulla PWS e dare supporto alle famiglie e agli operatori. La PWSA (USA) è supportata solo dalle adesioni e dai contributi deducibili dalle tasse.