

# L'IMPATTO DELLA SINDROME

## STATISTICHE:

In base alle statistiche sulla popolazione del 1995 è stato stimato che una persona su

12.000 – 15.000 nasce con la sindrome, tasso che scende a uno su 17.000 – 22.000 negli USA. Di queste, la PWSA (USA) ne conosce

4.085 negli Stati Uniti, il che significa che a circa 15.000 persone non è stata diagnosticata la malattia, e quindi non beneficiano dei servizi di supporto offerti dal paese.

## IL BAMBINO/L'ADOLESCENTE:

I problemi per chi nasce con la sindrome sono importanti e tragici.

Un bambino affetto dalla PWS deve costantemente gestire la propria fame insaziabile. Quest'impulso non è mai appagato.

Il bambino continua a mangiare e a cercare cibo, indipendentemente da quanto ne abbia già mangiato. Salvo il caso di interventi significativi, il bambino diventerà seriamente obeso. L'obesità porta a problemi di salute vitali ed espone al ridicolo sociale.

Il bambino nasce con una forma di ipotonia (debole tono muscolare), che limita la sua capacità di partecipare a normali attività fisiche.

Sono ugualmente importanti gli aspetti emotivi, in particolare nel passaggio dall'infanzia all'adolescenza. Questi problemi emotivi scoppiano in crisi che sempre più alienano il bambino dai suoi familiari e dai suoi amici.

Inoltre, il bambino con la PWS spesso presenta difficoltà del linguaggio e della comunicazione che tendono ad aumentare il suo senso di frustrazione e desiderio di appartarsi.

A seguito di questi fattori il bambino diviene obeso, frustrato, si estranea dalla famiglia, viene messo in ridicolo dagli amici e non è in grado di partecipare alle normali attività scolastiche.

In sostanza, si isola dalla società.

L'effetto sulle vittime è grave e può diventare letale.

Questi sono alcuni esempi di frasi delle vittime della sindrome:

Un bambino di otto anni ha detto: "Le mie mani entrano nel frigorifero e io cerco di fermarle, ma non riesco".

Un adolescente ha scritto: "Ho molte domande da rivolgere a Gesù Dio fa' le torte? E' un peccato piluccarsi le ferite o le unghie? Qualche volta prego Gesù di non ingrassare. Voglio essere felice. Non voglio fare cose sbagliate. Penso che non ho una ragazza e non mi sposerò, e prego di averne una in paradiso".

Un giovane ha scritto: "Abbiamo tutti la sindrome di Prader-Willi. Sentiamo che non siamo umani. Gli umani possiedono la libertà. Noi non possediamo la libertà. Noi non siamo umani perché non possiamo avere figli. Ma come fanno gli alieni ad avere figli? Se non siamo umani, siamo alieni. Se non siamo umani, dove, oh, dove sono i nostri ufo? Vogliamo andare a casa".

La madre di un ragazzo di 16 anni dice che il figlio piangendo le ha chiesto: “Mamma, perché devo vivere in questo modo?”

## **I FRATELLI**

Per i fratelli aprire il frigoriferi o avere una merenda dopo la scuola è un lusso. La maggior parte di loro deve imparare a nascondere le merende, sorvegliare il cibo e avvertire se i fratelli riescono a trovarne. Quando crescono i fratelli spesso si vergognano troppo di portare gli amici a casa, perché potrebbero vedere gli armadi e il frigorifero chiusi a chiave, o assistere a una improvvisa crisi PWS.

Poiché alcuni bambini affetti dalla sindrome vivono a lungo e i genitori iniziano ad avere una certa età, ci sono fratelli adulti che si domandano come poter continuare a dare delle cure ai propri fratelli.

### **Questi sono alcuni esempi di chiamate per esporre problemi sui fratelli:**

Ragazza di 13 anni con PWS. La madre è preoccupata per il figlio di 16 anni. Vorrebbe che andasse alla conferenza nazionale per incontrare altri fratelli. La mamma dice: “Deve prendersi cura della sorella dopo la scuola. E’ più un guardiano che un fratello”.

La sorella pesa quasi 180kg, è alta 1,20m. vive con la madre, che è malata terminale, ha ancora pochi giorni di vita. La madre le ha dedicato tutta la sua vita. Ora la sorella non sa come fare. Non ha alcun aiuto esterno. Dice: “Mi addolora che non sapessimo che ci fosse un’organizzazione (PWSA)”.

La sorella è alta 1,50m e pesa 145kg, vive su una sedia a rotelle e rischia di perdere la propria sistemazione. Non ha più i genitori. Lei e il marito hanno cercato per due anni di gestire la situazione, ma non ce la fanno.

## **I GENITORI**

Se i genitori di un bambino sono abbastanza “fortunati” da avere una diagnosi precoce, non solo avranno il dolore e le preoccupazioni legate alla sopravvivenza comuni a molti genitori che devono gestire un bambino con molteplici handicap – ma devono anche subire le storie orribili di bambini più vecchi affetti dalla malattia.

Su Internet si trovano storie come quella della bambina di 165kg che cerca da mangiare frugando nella spazzatura, storie che restano scolpite nella mente.

I genitori guardano ai loro bellissimi bambini, passivi, teneri e di solito all’inizio sono sopraffatti dal dolore. Il primo anno, a causa dell’ipotonia, per ironia della sorte, i genitori devono inventarsi come dare da mangiare al bambino. Devono prendere la decisione se ricorrere all’alimentazione assistita, o ai tubi NG, o a quelli G. spesso i bambini devono prendere ossigeno. I bambini hanno bisogno di TP, TO e terapia del linguaggio.

Per i genitori di bambini più grandi, sopravvivenza diventa il nome del gioco. Le cucine sono chiuse a chiave e sorvegliate a vista. I pasti sono una battaglia in cui non si deve pronunciare la parola dessert, e i bambini con la PWS osservano cosa mangiano i genitori e i fratelli. Va sempre a finire con un inevitabile “Non è giusto ...!” e con una crisi. Una madre esasperata ha detto: “Quello che davvero odio di più è dormire con le patatine sotto il letto”. Poiché oggi i bambini vivono più a lungo, i problemi si fanno sempre più complessi.

## **Questi sono esempi delle chiamate che arrivano ogni giorno all'ufficio PWSA (USA).**

Il figlio è alto 1,50m e pesa 135kg. Ha un polpaccio del diametro di 67cm che diventa sempre più largo. Tutti i pantaloni devono essere tagliati per entrargli. L'edema è tale che il grasso sui fianchi gli impedisce di allacciarsi le scarpe. Vorrebbe andare in chiesa e cantare nel coro, ma non ha vestiti da mettersi. I genitori sono vecchi e distrutti dalle cure. Potrebbero morire entro un paio di anni. Il padre ha detto: "Abbiamo cercato di vivere una vita dignitosa, ma devo chiedere a Dio, perché? Perché?"

Il figlio aveva 33 anni, era alto 1,50m e pesava 135kg. E' morto in gennaio, soffocato mentre cercava di ingoiare una patata intera (l'aveva sottratta di nascosto e temeva di essere scoperto). Con un intervento chirurgico gliel'hanno tolta, ma dopo 4 giorni con il respiratore è morto. Il padre ha detto: "Ha consumato le nostre vite. Abbiamo passato la nostra esistenza a nascondergli il cibo". Il padre aveva cercato una struttura di accoglienza, ma non se la potevano permettere. "Abbiamo lottato tutta la vita con la PWS".

E ora dovremo passare il resto con il senso di colpa".

Figlia, 20 anni circa – La madre mi chiama per ringraziare della sistemazione trovata per la ragazza e per l'aiuto offertole. Dice che se non fosse stato per questa sistemazione "avrebbe commesso un omicidio-suicidio".

Figlio di 8 anni, 56kg. Appena diagnosticato. Lei ha molti problemi a gestire il suo appetito insaziabile. Il marito è morto 6 mesi fa a 40 anni. Ha altri due figli, di 12 e 14 anni. Domani sarebbe stato il loro 18mo anniversario di matrimonio. Lei soffre di cuore, ha già subito 13 interventi, ha la febbre reumatica e l'artrite reumatoide. Pochi soldi. Sta ancora pagando l'autopsia e il funerale.

Figlio, 10 anni, 110kg. Il preside ha chiamato. La madre è stata accusata di abuso su minore per il peso del figlio. Il ragazzo ruba il cibo. La madre non aveva parlato a nessuno dei suoi problemi.

Nipote, 18 anni, 125kg. La madre è morta quando lei aveva un mese in un incidente d'auto. La nonna è su una sedia a rotelle, ha il diabete e l'artrite. In febbraio il nonno è morto d'infarto. Nessuna diagnosi le è stata fatta fino all'età di 12 anni. E' stata molestata due volte, a 13 e 16 anni. Il padre non esiste. Peso e comportamento sono fuori controllo. La nonna non sa cosa fare.

Figlia, 24 anni, oggi pesa 81, ma è stata anche 115. La diagnosi è arrivata solo a 18 anni. La ragazza ha accusato un dipendente della struttura in cui viveva di averla molestata, ed ora è stata mandata a casa. Il marito è morto, la madre ha 64 anni ed è sola. Voleva sapere come mettere le serrature. Il fabbro che le ha messo il lucchetto sul frigorifero ha forato il tubo del Freon e gliel'ha rovinato. La mamma ha richiamato nel pomeriggio. La figlia aveva appena spaventato il secondo fabbro venuto per i lucchetti al frigorifero e al freezer.

Figlia, 29 anni, 225kg. La malattia non le è mai stata diagnosticata, ma presenta tutti i sintomi classici. Ha provato anche la chiusura dello stomaco, senza successo (tipico della sindrome). La madre ha visto uno show in TV ed ha pianto di gioia e gratitudine quando ha potuto dare un nome al problema di sua figlia.

Figlio adottivo, 21 anni, 180kg, è entrato in coma diabetico. Prende la bici e va da McDonald's. Quando gli si toglie il cibo fa cose come depilarsi completamente. Nella settimana in cui ha fatto visita ai genitori, questi non hanno chiuso occhio. Per il dispiacere lui è scappato e ha rubato del cibo.

Figlio, 16 anni, 145kg. Appena diagnosticato. Nasconde il cibo ovunque, anche sotto il cuscino. E' diventato aggressivo con la madre, ha preso un coltello e si è ferito da solo. E' imbarazzato per le dimensioni dei suoi genitali e per l'obesità. Gli altri lo osservano e lo indicano. Non ha vita sociale. Piange e dice "Mamma, perché sono così? Non voglio essere così".

Figlia, 12 anni, 61kg. A causa delle sue crisi è stata messa in una scuola di secondo tipo, è stata rapita e violentata. La polizia l'ha ritrovata nei boschi. Alla madre hanno detto che non può frequentare la scuola. E' stata espulsa dalla scuola di primo tipo. La madre è stata segnalata ai servizi sociali perché aveva chiesto all'insegnante di non dare alla figlia latte e biscotti, ma una cola dietetica in sostituzione della merenda (richiesta tipica e appropriata). Matrimonio in crisi.

Figlio, 25 anni, 130kg, ha raggiunto anche i 195kg. Ha rubato un pacchetto di noccioline da 90 centesimi, è stato arrestato e dovrà essere processato. Uno show in TV ha preoccupato la madre, che necessita di una somma per superare la crisi.

Figlia, 15 anni. Quattro anni fa si è data fuoco perché le avevano detto di seguire i versi di una canzone che incitava a farlo, e lei voleva provare. Ha ustioni sul 25% del corpo. Hanno faticato a farle un'iniezione, persino il dottore è scoppiato in lacrime, tale era il suo stato. Lei ha detto solo "Quando si pranza?". Sta ancora subendo dei trapianti, e ha grossi problemi perché si pilucca la pelle.

Figlia, 42 anni, 1,50m di altezza, peso 75kg. Problemi col cibo e il comportamento. La madre dice che cerca sempre da mangiare e dorme poco. Il padre è morto lo scorso anno. La madre, 60 anni, ha problemi di salute. Alla domanda "Come fa a andare avanti?" risponde "Di fatto non vado avanti, sto cercando uno psichiatra, sono molto sola".

Figlio, 16 anni. La madre chiama da una cabina. Il figlio è stato ammesso in un pronto soccorso per il suo comportamento volubile. Quando lei cerca di farlo smettere di mangiare (l'obesità è una minaccia alla sua vita) lui diventa aggressivo e le tira degli oggetti. L'ospedale dice che se lei rifiuta di tenerlo a casa sarà denunciata per abbandono di minore.

Figlia, 17 anni. La madre è stata accusata di abuso dopo che la figlia ha chiamato il

113 perché era stata chiusa a chiave al piano terra, per evitare che scappasse ancora dalla finestra del secondo piano nella notte. L'ultima volta era scappata alle 4 e mezza del mattina per andare a rubare del cibo. Il padre è morto. La mamma deve lottare da sola.

Ragazza. La madre ci scrive per ringraziare dell'ospitalità alla conferenza. Non erano mai stati alloggiati in un hotel prima. Dice: "Ce ne ricorderemo e vi saremo sempre grati". Ci racconta di un episodio accaduto alla figlia negli anni del liceo, in cui aveva perso il controllo e si era messa a urlare. Dopo una discussione, la figlia aveva detto: "Cosa fareste al mio posto se tutti mangiassero ciambelle e a voi dessero solo un succo d'arancia scaduto? Ringraziereste?"

Figlia, 3 mesi. Un'ora prima di chiamare hanno scoperto che la bambina ha la PWS. Hanno navigato in Internet e sono rimasti sconvolti dalle informazioni che hanno letto. Il padre fa molte domande. La madre è in lacrime. Dice: "Volevo che fosse perfetta".

Figlio, 11 anni. La madre leggendo un giornale si è accorta che suo figlio rientra nella descrizione della PWS. Piange e dice "Ho vissuto un inferno per 11 anni". Questa mattina l'ha trovato seduto sulla vasca, aveva mangiato 1kg e mezzo di gelato. Ruba scatole di preparato per torte, le mescola con acqua e se le mangia. Lei ha chiuso tutto a chiave, ma lui sa scardinare le serrature. Si piluccava le ferite a scuola, l'hanno chiamata per dirle che il ragazzo doveva darsi una calmata. Presenta tutte le classiche caratteristiche della PWS.

Figlio, 8 anni. La mamma piange dimessa al telefono e chiede aiuto. Lui si alza di notte per rubare da mangiare. Le crisi sono sempre più frequenti e mostra segni di comportamenti ossessivi - compulsivi. L'insegnante ha chiamato ieri per dire che non crede di farcela più. La madre dice "deve essere guardato a vista". Hanno una fattoria dove la madre lavora a tempo pieno per far quadrare il bilancio, ma non crede di riuscire a lavorare ancora. Oggi il figlio ha chiuso le galline in un contenitore ermetico, e sono morte. Quando lei le ha trovate dice "mi sono seduta e ho pianto".

## **EFFETTI MEDICI DELLA SINDROME**

“Per tutta la vita e letale” sono le parole che sbalordiscono i genitori quando al figlio viene diagnosticata la sindrome di Prader-Willi. Nei bambini i problemi medici sono molto diversi che nella seconda fase. A causa dell’ipotonia, nutrire il bambino diventa un lavoro a tempo pieno. I genitori imparano le tecniche dell’alimentazione assistita, con i tubi G e NG. Anche i problemi respiratori destano preoccupazione, oltre al lavoro necessario per le terapie che possano migliorare la qualità della vita. Attualmente, l’ormone della crescita è un “vermicello” molto costoso che viene sventolato in faccia ai genitori con la promessa di fare molto di più che non solo aumentare l’altezza – ma il costo è proibitivo, e non è coperto dal servizio sanitario.

I bambini più grandi si trovano ad affrontare tutti i problemi letali legati all’obesità, più i problemi tipici della PWS. A causa dello scarso riflesso della bocca, molti sono morti soffocati. Inoltre, il termostato non funzionante e un’elevata soglia di sopportazione del dolore hanno facilitato la morte a seguito di gravi infezioni.

### **Questi sono alcuni esempi di chiamate giunte in ufficio circa l’impatto medico della PWS:**

Figlio, 4 anni, 40kg. E’ in unità intensiva tra la vita e la morte: l’obesità ha ristretto le vie respiratorie e allargato il cuore.

La madre ha trovato la figlia di 3 anni morta. L’autopsia ha rivelato che aveva la PWS. la morte è stata causata da un’apnea ostruttiva nel sonno e da un fegato malato. La madre è molto in collera con i medici che non hanno diagnosticato la sindrome prima.

Figlio, 15 anni, da quando era in sovrappeso soffriva di importanti episodi di apnea nel sonno. Gli attacchi erano così seri che il cuore si è fermato. Si è piluccato la pelle per 6-7 anni, mantenendo sempre aperte le cicatrici.

In una struttura per malati di PWS due persone se ne sono andate in due mesi.

Una si era alzata di notte per mangiare fino a morire.

22enne, morto in campeggio. Lo staff del campeggio non era stato adeguatamente istruito e non aveva capito perché il giovane vomitasse e lamentasse dolori. Quando è stato trovato senza conoscenza nel bagno, l’infermiera ha detto “Ditegli che la colazione è pronta e si alzerà subito”. E’ morto prima che arrivasse l’ambulanza.

## **ESISTE UNA SPERANZA?**

Per i genitori di bambini piccoli si è aperta una nuova era. Con una diagnosi precoce e molto supporto, la vita assicura un futuro più roseo.

Citiamo le parole di una giovane mamma: “Per tutta la vita e letale”. Ricordo il terrore che ho provato nel cuore quando ho letto queste due frasi di descrizione della diagnosi della nostra preziosa figlia, Erin. Sindrome di Prader-Willi.

Chi ha mai sentito parlare della sindrome di Prader-Willi? Doveva esserci un errore. Certo, lei era debole. Certo, dormiva molto. No, non sorrideva; ma neppure piangeva tanto. Ma come poteva questo significare “Per tutta la vita e letale”? posso accettare un ritardo mentale e posso convivere. I ritardi hanno a che fare col tempo, e io ne ho molto. Ma da dove sono saltati fuori con questa cosa della Prader-Willi?

La paura, la rabbia e l'incredulità nel ricevere una diagnosi di sindrome di Prader-Willi sono ancora vive nella mia mente dal giorno in cui il dottore ci ha chiamati per dirci dei risultati dei test.

Da allora, molto è cambiato, ma il ricordo di quel giorno resterà sempre con me. Leggere tutto il materiale che il dottore mi aveva dato è stata una delle cose più difficili che abbia mai fatto. Il quadro delle informazioni che avrebbero dipinto il futuro di Erin era nero e tetro. Se era destinata ad avere tutti problemi elencati nella lista, che senso avrebbe avuto la sua vita?

Da quel giorno, non so quante ore ho passato a cercare notizie sulla PWS e a parlare con altri genitori, specialmente di bambini piccoli. Grazie alla diagnosi precoce e ad interventi rapidi, ora so che la vita di Erin potrà essere molto diversa da quella che si prospettava quando avevo ricevuto le informazioni originarie sulla PWS.

La ricerca continua e dal punto di vista medico e comportamentale molte sfide sono state vinte. La diagnosi non si cancella, così come i problemi che Erin dovrà affrontare, ma sapendo alcune cose potremo pianificare le nostre sfide. Questo mi consente di essere attiva in anticipo, invece che reattiva, ed aumenta di molto le possibilità che la vita di Erin possa essere piena ... di salute e di felicità. Se lo merita!

Inutile girare attorno al fatto che la PWS è un problema serio; ad oggi non esistono trattamenti che non fossero già disponibili alcuni anni fa, ma per il futuro siamo ottimisti.

Chiediamo il vostro supporto per aumentare la consapevolezza che sono disponibili alcune possibilità di trattamento.

Vogliamo raggiungere molte persone e ricevere in cambio il loro supporto. Soprattutto, vogliamo dire che esiste una speranza – molta, molta speranza.

Le nostre storie lo confermano, e questo è solo l'inizio.

Insieme possiamo lavorare per trovare le soluzioni, in modo che un giorno i genitori non debbano sentirsi raggelare da parole come **“Per tutta la vita e letale”**.

**Rachel Whitler Tugon (Madre di Erin Tugon)**