

UNA GUIDA MEDICA DI RIFERIMENTO PER I GENITORI E GLI OPERATORI

Cos'è la sindrome di Prader-Willi?

Una anomalia del cromosoma 15.

Si verifica in 1:12.000 – 1:15.000 individui (di entrambi i sessi, di tutte le razze).

Caratteristiche principali: ipotonia, scarsa crescita in età infantile, genitali esterni di dimensioni ridotte, appetito eccessivo, difficoltà di apprendimento e problemi comportamentali.

Principale problema medico: **obesità gravissima.**

Causa e diagnosi della PWS

La PWS è causata dalla perdita di alcuni geni del cromosoma 15, normalmente trasmessi dal padre. Si possono verificare tre casi: 1) nel 70% della popolazione PWS sono mancanti i geni del cromosoma 15 di origine paterna; 2) nel 25% circa vi è una disomia uniparentale materna (UPD), ossia i due cromosomi 15 sono di origine materna e nessuno paterno; 3) nel 2 – 5% si è verificato un errore nel processo di imprinting che rende questi geni del cromosoma 15 paterno non funzionanti.

La sindrome di Prader-Willi non è ereditaria, ma si verifica casualmente e non se ne conoscono le cause.

Il rischio di casi ripetuti nella stessa famiglia è raro e si verifica solo in caso di errore di “imprinting”. Tutti i bambini nei quali si sospetta la PWS devono essere sottoposti a test genetici. Se la diagnosi è confermata, alla famiglia dovrebbe essere fornita una consulenza genetica.

Peso e comportamento

Peso

Gli individui affetti dalla PWS presentano un appetito insaziabile a causa dell'incapacità del cervello di dare un messaggio di sazietà raggiunta. La sovralimentazione e l'ossessione per il cibo di solito iniziano prima dei 6 anni. È importante comprendere che questo impulso è una vera e propria malattia psichica non controllabile e che quindi richiede una supervisione costante.

Gli individui con PWS necessitano di meno calorie delle altre persone a causa della loro ipotonia e inattività. Per studiare un idoneo regime dietetico occorre consultare un nutrizionista /dietologo e seguire le linee-guida alimentari fornite dall'IPWSO. Pesarsi regolarmente e rivedere periodicamente la dieta è indispensabile. Il miglior pasto e la migliore programmazione alimentare sono quelli che la famiglia e gli operatori sono in grado di applicare abitualmente e con costanza. Il controllo del peso dipende dalle limitazioni della disponibilità di cibo e può essere necessario chiudere a chiave la cucina e la dispensa. È imperativo l'esercizio fisico (almeno 30 minuti al giorno), per tenere sotto controllo il peso e sentirsi meglio. Ad oggi, non esistono farmaci o rimedi chirurgici in grado di eliminare il ricorso alla dieta e al controllo del cibo. Il trattamento con l'ormone della crescita, aumentando la massa muscolare, può permettere un'assunzione calorica quotidiana maggiore.

Comportamento

I neonati e i bambini con PWS sono spesso felici e affettuosi, e presentano pochi problemi comportamentali. Invece, la maggioranza dei bambini più grandi e degli adulti ha difficoltà di controllo del comportamento, spesso nel passaggio da

un'attività ad un'altra o in occasione di cambiamenti imprevisti. Questi problemi comportamentali iniziano più o meno contemporaneamente all'ossessione per il cibo, ma non tutti i problemi comportamentali sono legati all'alimentazione. Queste difficoltà sono particolarmente accentuate durante l'adolescenza o all'inizio dell'età adulta. Una organizzazione schematica ed abitudinaria della giornata, regole rigide e limiti precisi, "time-out" e gratificazioni sono quanto di meglio si può consigliare per la gestione del comportamento.

Problemi dello sviluppo

Sviluppo fisico

In genere le tappe principali dello sviluppo sono ritardate di un paio di anni. Anche se il tono muscolare migliora, i problemi relativi alla forza, alla coordinazione e all'equilibrio generalmente rimangono. Una terapia fisica e occupazionale può aiutare lo sviluppo muscolare e la coordinazione. Possono essere necessarie calzature ortopediche e il trattamento con l'ormone della crescita (GH), che aumenta la massa muscolare. Vanno incoraggiate le attività sportive e l'esercizio fisico.

Sviluppo del linguaggio

L'ipotonia muscolare può creare problemi di alimentazione e ritardo del linguaggio. Per questo una logoterapia (terapia del linguaggio) andrebbe avviata sin dall'infanzia, anche come aiuto per i problemi di alimentazione. Il linguaggio dei segni e le tavole di comunicazione figurate (con disegni e fotografie) possono ridurre il senso di frustrazione e aiutare la comunicazione. Inoltre, i prodotti che favoriscono l'aumento della saliva possono essere utili per i problemi di pronuncia. Anche se lo sviluppo del linguaggio compare in ritardo, spesso il linguaggio diventa un punto di forza per gli individui con PWS.

Comprensione

In genere i soggetti con PWS presentano problemi di apprendimento, per esempio scarsa attenzione, incapacità di comprendere semplici indicazioni e difficoltà con il pensiero astratto. I punti di forza più comuni sono costituiti dalla memoria remota, dalla capacità di leggere e di comprendere quanto gli si dice. E' raccomandata la stimolazione sin dall'infanzia. Sempre nell'infanzia vanno avviati servizi di istruzione speciali e di supporto (insegnanti di sostegno), che dovranno continuare anche in età adulta. Secondo la legge federale degli USA, la fisioterapia e le terapie occupazionali e del linguaggio devono essere sostenute e fornite dal sistema scolastico locale.

Crescita

La scarsa crescita infantile potrebbe richiedere l'alimentazione mediante sonda gastrica (gavage). Per garantire l'idonea nutrizione i bambini potrebbero necessitare di speciali biberon o tettarelle (per es. l'alimentatore di Habermann). Occorre verificare che i bambini mangino quantità sufficienti di cibo. In genere il livello dell'ormone della crescita nelle persone con PWS è basso, e questo causa bassa statura, assenza di pubertà e aumenta il grasso corporeo, anche nei soggetti che presentano un peso normale. Pertanto, per gli individui con PWS va valutata l'indicazione al trattamento con ormone della crescita.

Sviluppo sessuale

In genere il livello degli ormoni sessuali (testosterone e estrogeni) nelle persone con PWS è basso. Il problema della discesa dei testicoli nei ragazzi può essere risolto con terapia medica (HCG, LHRH) o, se necessario, mediante intervento chirurgico. Di solito i peli pubici compaiono precocemente, ma la pubertà è tardiva e incompleta.

Altri problemi comuni

Frequentemente si ha strabismo (occhi storti): richiede un intervento precoce, anche con intervento chirurgico.

La spina dorsale può curvarsi (scoliosi, cifo-scoliosi), anche in età precoce e può essere difficile notarlo senza effettuare una radiografia. La scoliosi può aggravarsi rapidamente in corso di trattamento con GH.

Si può verificare precocemente osteoporosi (ossa deboli) e ciò può causare fratture. Occorre somministrare sufficienti quantità di calcio, vitamina D e svolgere attività fisica per rinforzare le ossa. E' raccomandabile effettuare controlli periodici della densità ossea.

Si può manifestare un diabete non dipendente da insulina; solitamente è causato dall'obesità e migliora con la perdita di peso. Sono raccomandati periodici controlli degli indici glicemici.

Altri problemi legati all'obesità sono: anomalie della respirazione, ipertensione (pressione sanguigna alta), scompenso cardiaco, piaghe da decubito e altri problemi cutanei.

I disturbi del sonno comprendono apnee notturne (riduzione eccessiva degli atti respiratori durante il sonno) con abbassamento dei livelli di ossigeno circolante nel sangue e/o sonnolenza diurna. Si può verificare ostruzione delle vie respiratorie indipendentemente dalla presenza o meno di obesità.

I disturbi del sonno comprendono apnee notturne (riduzione eccessiva degli atti respiratori durante il sonno) con abbassamento dei livelli di ossigeno circolante nel sangue e/o sonnolenza diurna. Si può verificare ostruzione delle vie respiratorie indipendentemente dalla presenza o meno di obesità.

E' comune l'abitudine di pizzicarsi la pelle. Spesso l'abitudine è favorita da una lesione od una cicatrice preesistente sul viso, sulle gambe, sulle braccia o nella zona rettale.

Problemi dentali riguardano ipoplasia dello smalto (smalto troppo fragile e scarso), la salivazione abbondante e appiccicosa, una scarsa igiene dentale e il digrignare i denti

La qualità della vita

Se il peso è mantenuto sotto controllo la salute nel complesso può essere buona e le aspettative di vita possono essere normali. Per i membri della famiglia può risultare stressante il continuo controllo del cibo e la gestione del comportamento.

Gli adolescenti e gli adulti con PWS si trovano bene in gruppo e all'interno di programmi di supporto, in cui viene controllata la dieta e viene fornito un ambiente organizzato. Molte persone hanno tratto beneficio da occupazioni in laboratori e altri ambienti organizzati rigorosamente e controllati. Sia i volontari che i dipendenti di queste strutture residenziali devono essere esaurientemente informati sulla gestione della PWS.