

# *La Sindrome di Prader Willi*

*Progetto per l'inserimento scolastico*

**Dott. B. Bacci**  
**Prof. Paola Drigo**  
**Dr. Chiara Bertossi**

Azienda Ospedaliero-Universitaria di Padova  
Dipartimento per la salute della Donna e del Bambino

**Associazione Uniti per Crescere**



**Prof. P. Drigo**  
**Dr. C. Bertossi**  
Pediatra  
Università di Padova

# Sindrome di Prader - Willi

1

## Aspetti medici!

Associazione Uniti  
per Crescere Onlus

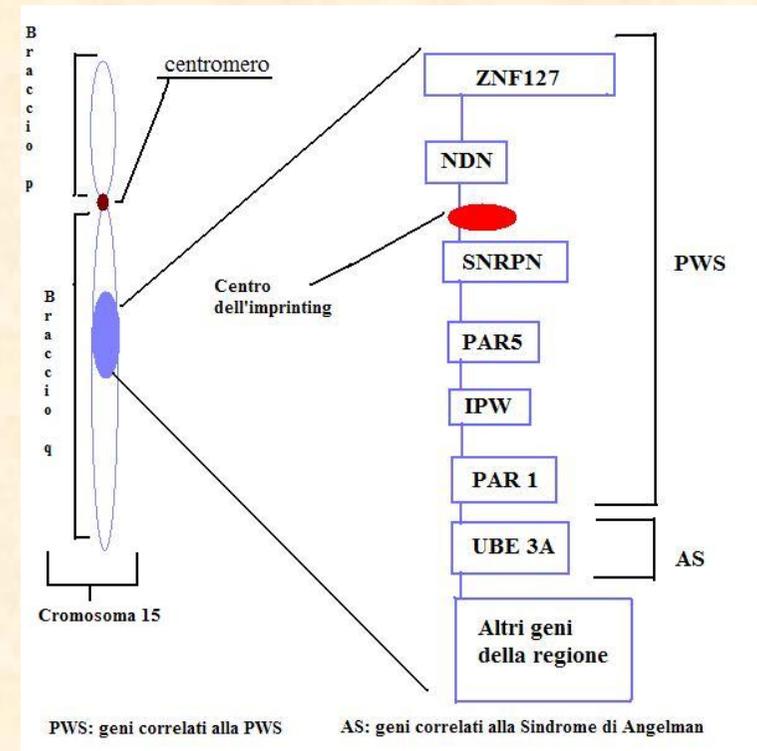
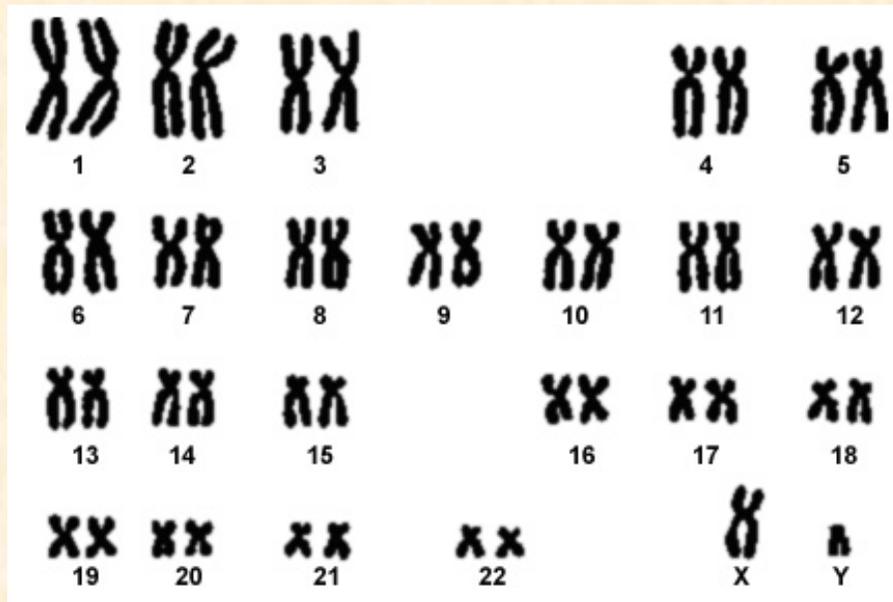


2

2

# Sindrome di Prader Willi

- Incidenza: 1:20-25.000 nati
- Perdita di una parte del braccio lungo del cromosoma 15
- Non rilevabile con i comuni test di diagnosi prenatale



## *Alla nascita e nei primi mesi...*

### **Ipotonia** (ridotto tono muscolare)



Tono normale



Tono ridotto



- Durante la gravidanza → scarsi movimenti fetali
- Alla nascita → debolezza, muovono poco gli arti, non controllano il capo, pianto debole, poco reattivi, dormono molto
- non riescono a succhiare e a deglutire in modo efficace
  - ↳ allattamento al seno difficoltoso → sondino

## *Alla nascita e nei primi mesi...*

-**Preoccupazione**, paura

-**Disorientamento**, incertezza, senso di impotenza fino a quando non arriva la diagnosi

- Elaborazione della “**delusione**” per la differenza fra il bambino sognato, atteso ed il bambino reale

-**Comunicazione della diagnosi**

- momento al contempo atteso e temuto.

- se possibile: precoce, a entrambi i genitori, insieme, in un luogo riservato, con un tempo dedicato, fornendo delle spiegazioni adeguate, con linguaggio comprensibile

*Bambino nuovo da accettare, da conoscere*

*- nella sua realtà attuale*

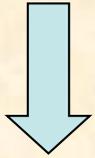
*- nella proiezione del suo futuro*

*“Come sarà questo bambino?  
Quale adolescente? Quale  
adulto?”*

*Come sarà la nostra vita ed il  
nostro futuro con lui?”*

*Nei primi mesi e anni...*

**Ipotonia** (ridotto tono muscolare)



➤ **Ritardo** nell'acquisizione delle **tappe di sviluppo**



*Trattamenti abilitativi e di stimolazione  
(fisioterapia, psicomotricità, logopedia)*

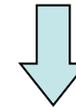
➤ Nei primi anni il tono muscolare migliora,  
i bambini riescono ad alimentarsi e diventano più “forti”  
ma persiste un **impaccio motorio**,  
tendenza a ridotta attività fisica

## Altri aspetti...

- **Problematiche endocrinologiche:**

- Genitali piccoli, **testicoli ritenuti** → *trattamento chirurgico*

- **Deficit ormone della crescita** → *terapia con GH*  
(ormone della crescita)



✓ *Evita la bassa statura*

✓ *Migliora il peso e la composizione corporea (aumenta la massa magra, riduce la massa grassa)*

**N.B.** *iniezioni quotidiane!*

*effetti collaterali!*

## Nell'infanzia (dai 3-4 anni):

### □ Iperfagia

- mancanza del senso di sazietà, continua ricerca di cibo, che diventa una "ossessione"
- da alterazioni dell' ipotalamo, ghiandola che si trova nel cervello e che regola l'appetito

+ basso metabolismo

+ ridotti livelli di  
attività fisica



*Prevenzione e trattamento:*

- *Monitoraggio parametri di crescita*
- *Counseling nutrizionale e psicologico*
- *Terapia comportamentale*
- *Esercizio fisico*

### Obesità

principale causa di complicanze e problemi (insufficienza cardiorespiratoria, diabete, apnee nel sonno, tromboflebiti, infezioni complicate..)

Bambini con S. Prader Willi  
anni fa...

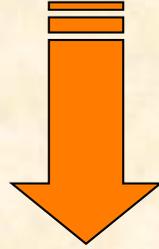


....e ora, da quando si conosce  
l'importanza dei trattamenti  
ormonali e della terapia  
comportamentale (dieta rigida,  
esercizio fisico...)

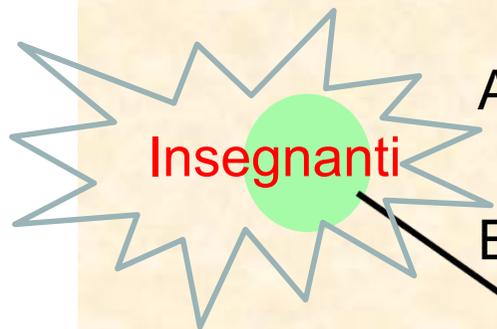


## Altri aspetti:

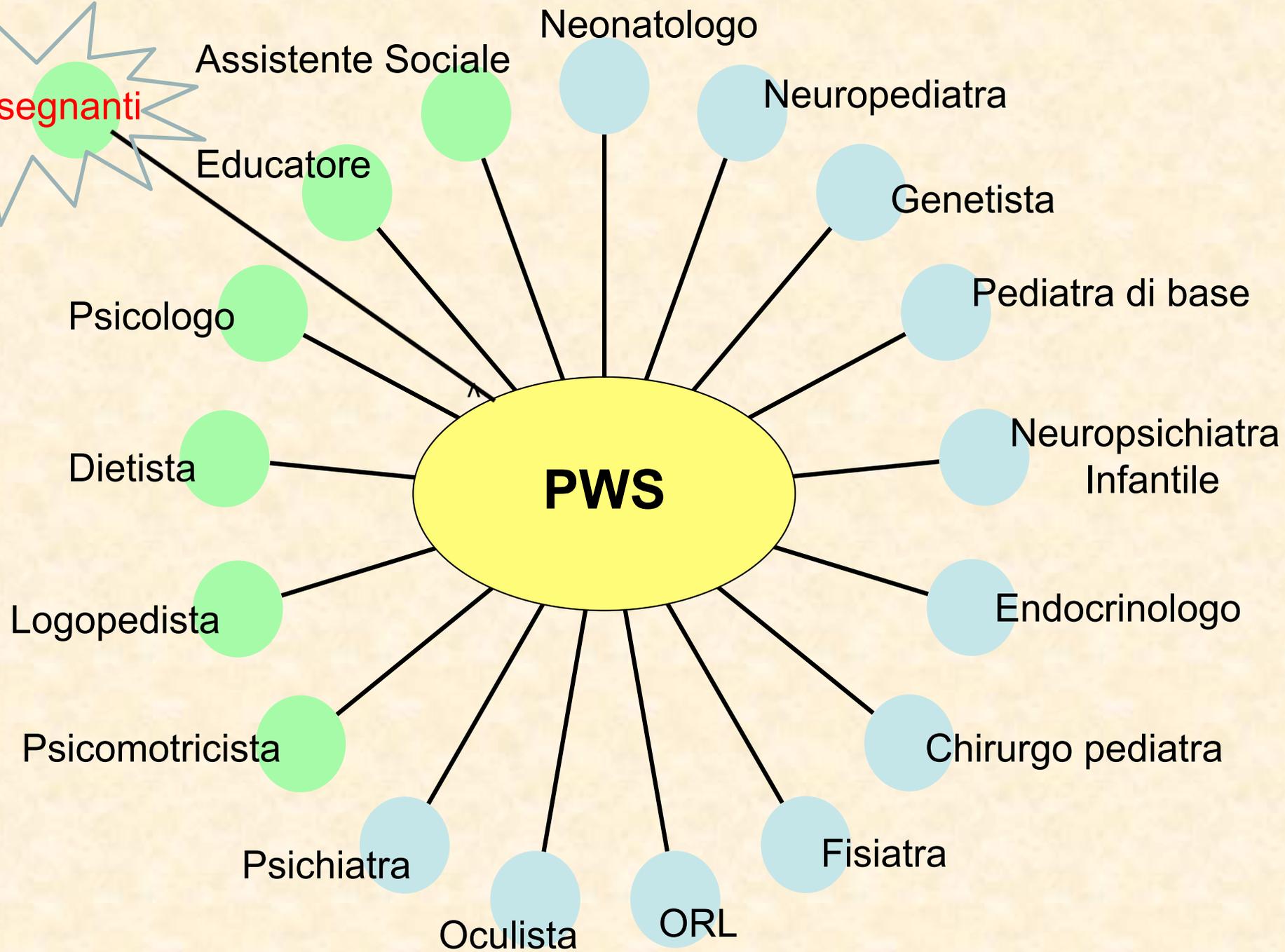
- Ritardo/disarmonie nel profilo cognitivo, difficoltà più evidenti nel linguaggio espressivo,
- Comportamento caratteristico (“testardaggine”, oppositività, scatti d’ira, autoaggressività, ripetitività, resistenza al cambiamento delle routines, tendenza ad accumulare e possessività, difficoltà relazionali)
- Scoliosi
- Problemi visivi (strabismo, miopia, ipermetropia)
- Disturbi respiratori sonno-correlati (apnee)
- Scarsa sensibilità al dolore
- Rarissimo il vomito



- Molteplicità e complessità di problematiche
- La presa in carico di questi pazienti e delle loro famiglie risulta molto articolata e spesso di difficile gestione
- Necessario l'intervento di diverse figure specialistiche



**Insegnanti**





**SCUOLA**

?

?

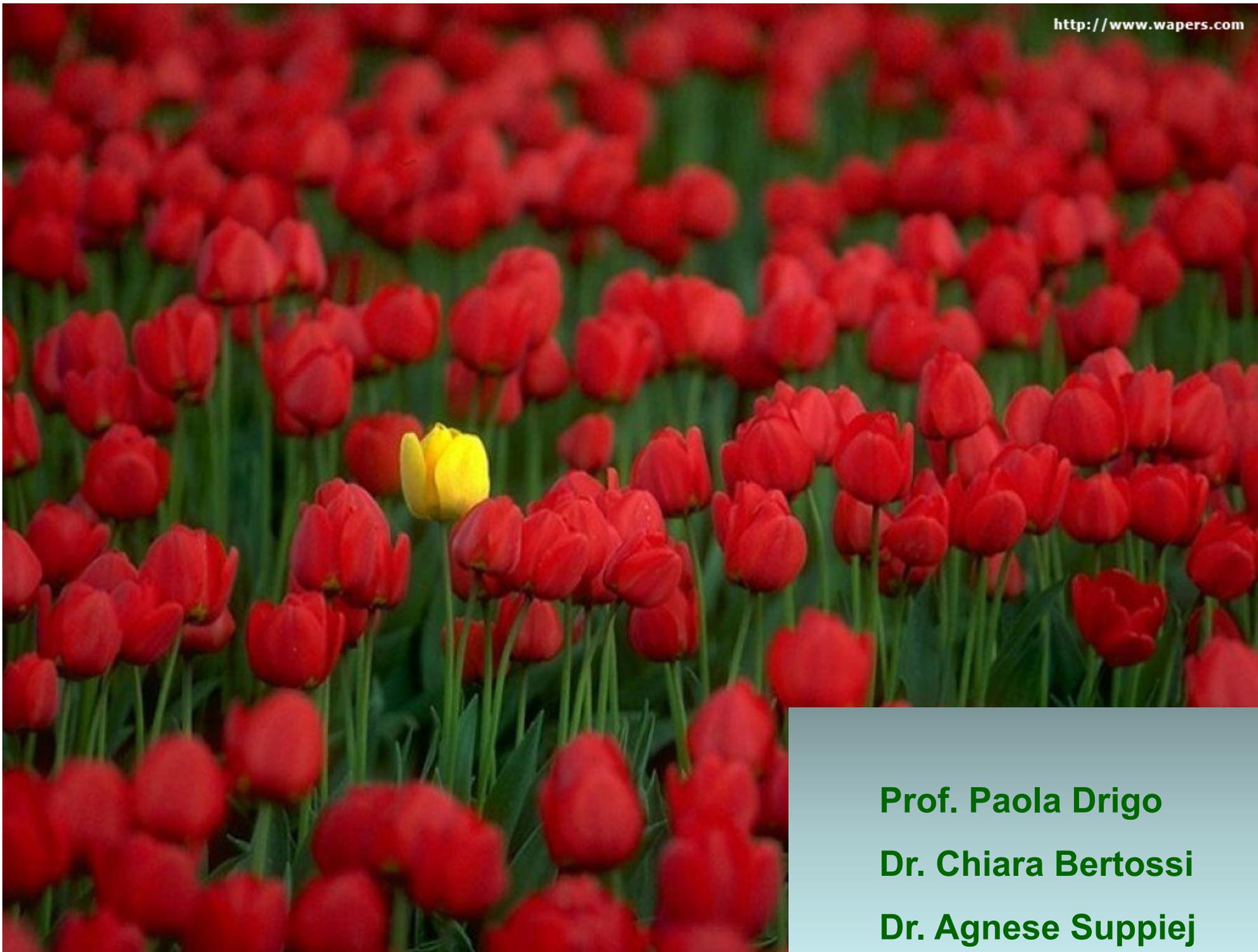
?

- Necessario un programma di intervento multidisciplinare integrato, iniziato fin dai primi anni di vita, che coinvolga le varie figure mediche, riabilitative, la scuola, l'ambiente sociale



può migliorare la qualità di vita per il soggetto e la sua famiglia, sia dal punto di vista clinico che psicologico-comportamentale





**Prof. Paola Drigo**

**Dr. Chiara Bertossi**

**Dr. Agnese Suppiej**