

tano essere di vitale importanza per il benessere psicofisico del paziente, pertanto vale sempre la pena impegnarsi, anche quando la sindrome non venga diagnosticata subito dopo la nascita.

## Principali forme di trattamento

La difficoltà principale con la PWS è una vera e propria varietà dei sintomi. In primo luogo, qualcuno, come ad esempio i medici del reparto maternità o, di seguito, il pediatra, devono prendere in considerazione questa diagnosi che dovrà poi essere confermata. Di solito, il caso viene automaticamente messo a conoscenza di un genetista, che a sua volta informa dettagliatamente i genitori sulle conseguenze della diagnosi. I genitori pertanto avranno bisogno di un medico che abbia familiarità con la sindrome e possa spiegare la diversità dei sintomi ed instaurare un rapporto di fiducia. Il medico coinvolto deve anche essere in grado di anticipare le problematiche specifiche causate dalla PWS e quindi coinvolgere i vari specialisti al momento giusto in modo da aggregare anche il loro aiuto. È irrilevante quale dei vari specialisti copra il ruolo di coordinatore. Però, è fondamentale per la qualità della vita del bambino e dei suoi genitori che queste funzioni chiave siano svolte da persone competenti.

## Ridurre l'assunzione di calorie

Controllare e contenere l'assunzione di calorie è stata la prima forma di terapia usata e rimane il sistema più efficace per la gestione del peso nei pazienti con PWS. La chiave del successo di questo trattamento è assicurarsi che il paziente riceva la quantità corretta di cibo. Genitori ed educatori devono controllare da vicino tutto il cibo che sia a portata di mano, il che è possibile solo se il cibo è continuamente sotto controllo ed il suo accesso è impedito dalla chiusura di dispense e frigoriferi. Però, anche una supervisione così accurata potrà solo limitare e non prevenire il rischio di obesità.

## Trattamento con l'ormone della crescita

Fin da quando la sindrome è stata scoperta, la bassa statura è un sintomo riconosciuto della PWS. Verso la fine degli anni 80, si è anche scoperto che i bambini con PWS avevano una ridotta massa muscolare – al contrario della massa muscolare della maggior parte dei bambini normali in sovrappeso. Poiché la statura bassa, un aumento nella massa grassa e una massa muscolare ridotta sono sintomi tipici di una deficienza di ormone della crescita, nel 1990 fu fatto per la prima volta, ai bambini con PWS, un trattamento con l'ormone della crescita. Molti studi hanno dimostrato che la crescita, la composizione corporea e le prestazioni fisiche possono migliorare in maniera significativa grazie a questa terapia. [fig. 4a/b]

# Nozioni generali



■ [Fig. 4 a/b] Uno dei primi bambini con PWS che sono stati trattati con l'ormone della crescita. Prima del trattamento e dopo un anno di terapia.

## Attività fisica giornaliera

L'inattività e la mancanza di entusiasmo per l'esercizio fisico sono anch'essi sintomi tipici della PWS. Benché il trattamento con l'ormone della crescita possa portare i parametri di crescita a livello normale e migliorare la composizione corporea, la massa muscolare del paziente rimane a livelli bassi e la massa grassa rimane su livelli alti, anche quando il trattamento con GH viene fatto per un lungo periodo ed il peso del paziente è normale. Allo scopo di migliorare la massa muscolare ed aumentare il consumo di energia, è consigliabile per bambini ed adulti seguire un programma strutturato giornaliero di esercizio fisico adattato alle loro possibilità e preferenze. Genitori, educatori e gli stessi pazienti con PWS devono rendersi conto della grande importanza che ha l'attività fisica. [fig. 5]

## Trattamento con ormoni sessuali

Lo sviluppo puberale incompleto – per esempio, il mancato cambiamento della voce nei ragazzi adolescenti – è una situazione molto dura da accettare per i pazienti con PWS. La causa di questo – ipogonadismo (scarso funzionamento di testicoli ed ovaie) – è una caratteristica centrale della PWS e non condiziona solo lo sviluppo puberale e la maturità psicologica, ma anche la crescita e la composizione corporea. Benché l'ipogonadismo sia un sintomo ben documentato della PWS, la sostituzione dell'or-

# Nozioni generali



■  
[Fig. 5] Un soggetto di 6 anni durante la sua attività fisica giornaliera, che lo aiuta a migliorare la massa muscolare e ad aumentare il dispendio di energia.

mone sessuale è, in qualche modo, ancora una terapia controversa. Questo è legato alla convinzione diffusa che la somministrazione dell'ormone maschile testosterone possa causare un comportamento aggressivo nei giovani. Gli effetti della pubertà e della terapia sostitutiva con ormoni sessuali sul comportamento dei pazienti con PWS non sono stati mai studiati in maniera scientifica. Abbiamo sempre ottenuto dei buoni risultati attraverso la sostituzione dell'ormone sessuale quando questa terapia è stata applicata al momento giusto da un punto di vista fisiologico.

### Supporto precoce, fisioterapia, logopedia

È necessario garantire fin dall'infanzia il supporto necessario a seconda dei bisogni specifici del bambino e dei tipi di terapia disponibili in loco. A causa dello stato di ipotonia permanente e di scarsa massa muscolare, la fisioterapia deve essere finalizzata, come prima cosa, a rinforzare il sistema muscolare. Un supporto immediato nei primi anni di vita serve ad incoraggiare lo sviluppo del bambino. Se lo sviluppo del linguaggio è ritardato o inadeguato, è importante, al compimento dei tre anni di età, chiedere il consiglio di un logopedista.

## Assistenza psicologica

Le famiglie con bambini affetti da PWS sono di solito più esposte a problemi psicologici e sociali di altre famiglie. Si è notato che il tipo di educazione può avere un impatto significativo sul livello di peso dei bambini con PWS. Un'assistenza psicologica per genitori o famiglie è quindi predisposta in primo luogo per aiutare le persone coinvolte a sfruttare meglio le proprie risorse in maniera appropriata, e in secondo luogo, per aiutare a crescere il bambino con maggiore costanza. L'esperienza insegna però che le famiglie spesso hanno difficoltà ad ammettere che le loro risorse non sono più sufficienti e che necessitano di aiuto e supporto esterno.