



**UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI
PADOVA**

Dipartimento di Psicologia dello Sviluppo e dell'Educazione

**Corso di laurea triennale in Scienze e
Tecniche Psicologiche**

Tesi di Laurea Triennale

**Sindrome di Prader-Willi e traiettorie evolutive:
analisi di un caso clinico**

*Prader-Willi Syndrome and developmental
trajectories: analysis of a clinical case*

Relatore

Prof.ssa: Silvia Lanfranchi

Laureanda: Maddalena Profumo

Matricola: 2047607

Anno Accademico 2023-2024

INDICE

INTRODUZIONE.....	4
CAPITOLO I: LA SINDROME DI PRADER-WILLI E LE TAPPE DI SVILUPPO DEL BAMBINO	5
1.1. Manifestazioni cliniche e storia naturale	6
1.1.1 Diagnosi	7
1.2 Disfunzioni endocrine	8
1.2.1 Carenza di ormone della crescita	9
1.2.2 Ipotiroidismo	10
1.2.3 Ipogonadismo	10
1.2.4 Ipotonia	11
1.3 Abilità cognitive	12
1.3.1 Caratteristiche psicologiche e comportamentali	14
1.3.2 Problemi di salute mentale	15
1.4 Il futuro dei ragazzi con la Sindrome di Prader-Willi	15
CAPITOLO II: ANALISI DI UN CASO.....	17
2.1 Sintesi della storia clinica di G.	17
2.2 Dominio cognitivo	18
2.4 Dominio motorio	19
2.5 Dominio socio-emotivo	20
2.6 Aspetti comportamentali	21
2.7 Dominio adattivo	22
CAPITOLO III: CONTESTUALIZZAZIONE, VALUTAZIONE DELLE RISORSE, PROSPETTIVE E PIANI FUTURI	24
3.1 Analisi del contesto	24
3.2 Risorse, potenzialità e limiti	24
3.3 Progetto per obiettivi futuri	26

CONCLUSIONE.....	28
BIBLIOGRAFIA.....	29

INTRODUZIONE

La sindrome di Prader-Willi è una condizione genetica rara, ma significativa, che colpisce circa un individuo su 15-30.000 (Angulo et al., 2015). La Sindrome di Prader-Willi si caratterizza per una complessa presentazione clinica che coinvolge diversi aspetti del funzionamento fisico, cognitivo e socio-emotivo. Il presente elaborato si propone di fornire una panoramica sulla Sindrome di Prader-Willi analizzando il profilo clinico di un individuo affetto, da ora in poi menzionato come G., attraverso una prospettiva longitudinale.

Nel primo capitolo, verrà approfondita la Sindrome di Prader-Willi, verranno esaminate le cause genetiche, i problemi di natura fisiologica, i limiti cognitivi degli individui affetti e verrà effettuata una presentazione clinica della malattia. Saranno inoltre discussi gli attuali approcci terapeutici, le sfide nell'assistenza ai pazienti e le prospettive di futuro.

Il secondo capitolo sarà dedicato alla storia clinica di G., un ragazzo di 18 anni affetto dalla Sindrome di Prader-Willi. Attraverso l'analisi longitudinale delle valutazioni mediche effettuate dalla nascita sino ad oggi, verranno ripercorse le principali tappe del suo sviluppo cognitivo, linguistico, motorio, socio-emotivo e adattivo. Sarà quindi possibile comprendere in maniera approfondita come la Sindrome di Prader-Willi influenzi il percorso di vita di un individuo e le sfide che essa comporta.

Infine, nel terzo ed ultimo capitolo, verrà effettuata un'analisi del contesto familiare e sociale di G. per concentrarsi successivamente su quali siano le risorse e i limiti utilizzabili per la programmazione di un progetto di vita futuro che veda G. indipendente ed autonomo quanto più possibile.

Attraverso la presente ricerca si mira a fornire una migliore comprensione della Sindrome di Prader-Willi identificando approcci efficaci per la gestione e il supporto degli individui con questa sindrome al fine di contribuire al miglioramento della qualità dell'assistenza e della vita per coloro che ne sono colpiti.

CAPITOLO I: LA SINDROME DI PRADER-WILLI E LE TAPPE DI SVILUPPO DEL BAMBINO

La Sindrome di Prader-Willi (PWS) è una rara malattia genetica multi-sistemica complessa con una prevalenza stimata di 1:10,000 – 1:30,000 (Angulo et al., 2015; Cassidy et al., 2012). Sono intorno ai 400,000 i soggetti viventi affetti da questa sindrome in tutto il mondo (Aycan & Baş, 2014).

La Sindrome di Prader-Willi prende il nome dai primi studiosi che la individuarono nel 1956, Andrea Prader, Heinrich Willi, Alexis Labhart, Andrew Ziegler e Guido Fanconi presso la clinica pediatrica universitaria di Zurigo, in Svizzera.

L'insorgenza della PWS è causata dall'assenza di espressione del gene paterno sulla regione cromosomica 15q11.2-q13, in questa regione un certo numero di geni è soggetto ad imprinting genomico e sono normalmente attivi solo negli alleli paterni del cromosoma 15; gli alleli del cromosoma 15 forniti dalla madre sono inattivati da fattori epigenetici e non sono espressi. L'assenza di espressione di uno o più geni ereditati paternamente contribuisce al fenotipo della PWS. Questa mancanza di espressione si verifica da tre meccanismi primari: (i) delezione paterna di una regione del cromosoma 15 (trovato in 65%-75% degli individui affetti), (ii) disomia uniparentale materna (UPD) (trovato in 20%-30% degli individui) e (iii) un difetto nella regione genomica che controlla il processo di imprinting (ID) (1-3%) (Angulo et al., 2015).

Una delle principali caratteristiche della Sindrome di Prader-Willi è una grave obesità la cui prevalenza varia in base all'età. In bambini e adolescenti la prevalenza di obesità è intorno al 40%, questa percentuale tende però ad aumentare fino all'80-90% in età adulta (Muscogiuri et al., 2021). Nonostante i soggetti affetti da questa sindrome mangino pochissimo e abbiano poco appetito nei primi anni della loro vita, essi sviluppano una fame incontrollabile che porta ad un rapido aumento di peso dopo i 3 anni, questo è dovuto a una disfunzione dell'ipotalamo.

È importante sottolineare che l'obesità in soggetti affetti da PWS presenta caratteristiche differenti rispetto alla semplice obesità: l'indice di massa magra è più basso mentre l'indice di massa grassa è più alto nei soggetti affetti dalla Sindrome di Prader-Willi in paragone a soggetti con semplice obesità con un indice di massa corporea (IMC) simile. I soggetti affetti dalla Sindrome di Prader-Willi mostrano una quantità di grasso viscerale inferiore rispetto ai soggetti con obesità non sindromica e questo può essere dovuto dalla maggiore sensibilità insulinica rilevata nei soggetti con PWS e ad una minore prevalenza di dislipidemia. In passato, la gravità dell'obesità che colpiva i pazienti affetti da questa sindrome impediva loro di sopravvivere oltre i 50 anni; negli ultimi anni invece, si è osservato un significativo aumento dello *span* di vita grazie ai nuovi trattamenti.

La sindrome di Prader-Willi è inoltre caratterizzata da un fenotipo comportamentale e fisico distintivo comune: a livello comportamentale sono presenti condotte manipolatorie e ossessivo-compulsive, a livello fisico invece l'ipogonadismo colpisce sia i maschi che le femmine e si manifesta attraverso ipoplasia genitale, sviluppo puberale incompleto e, nella maggior parte dei casi, infertilità. È comune riscontrare una bassa statura, mani e piedi piccoli, spesso correlata all'insufficienza dell'ormone della crescita (GH) e ad altre carenze a livello endocrino. Possono essere inoltre presenti caratteristiche facciali peculiari, strabismo e scoliosi. Si osserva frequentemente un'incidenza maggiore di disturbi del sonno e diabete mellito di tipo II, soprattutto nei soggetti che sviluppano obesità. (Cassidy et al., 2012; Heksch et al., 2017; Muscogiuri et al., 2021; Waters, 2016)

1.1. Manifestazioni cliniche e storia naturale

Nonostante le numerose manifestazioni della Sindrome di Prader-Willi siano correlate ad una disfunzione dell'ipotalamo, l'aspetto clinico dell'infanzia differisce notevolmente da quello dell'età adulta.

Periodo prenatale: attività fetale ridotta, presentazione podalica e posizione anomala delle

mani e dei piedi (gomiti in flessione e piedi in estensione dorsale). Il feto è incapace di coordinare la suzione e la deglutizione e questo può causare difficoltà nell'alimentazione intrauterina.

Infanzia: da 0 a 2 anni, grave ipotonia, difficoltà nell'alimentazione a causa di scarsa suzione, ritardo della crescita, pianto debole, ipoplasia genitale, depigmentazione della pelle e degli occhi.

Prima infanzia: da 2 a 4 anni, da questo periodo i bambini affetti dalla Sindrome di Prader-Willi mostrano segni di iperfagia e obesità precoce. Presentano una composizione corporea anomala, con una diminuzione della massa muscolare e aumento della massa grassa.

Tarda infanzia e adolescenza: da 4 a 8 anni, iperfagia, obesità progressiva, ritardo dello sviluppo, da 8 anni in avanti i segni della PWS includono ritardo nella pubertà, con discesa dei testicoli nei maschi ritardata fino all'adolescenza e menarca ritardata nelle femmine, talvolta fino all'età di 30 anni. Lo sviluppo dell'obesità può portare a complicanze come sindrome delle apnee ostruttive del sonno, *cor pulmonale*, diabete mellito, aterosclerosi e ipertensione.

Poiché la Sindrome di Prader-Willi è associata ad un disturbo della funzione ipotalamo-ipofisaria, è fondamentale indagare anche su eventuali condizioni come ipotiroidismo centrale e insufficienza surrenalica ipofisaria al momento della diagnosi. (Alves & Franco, 2020; Bravo J et al., 2021; Cassidy et al., 2012)

1.1.1 Diagnosi

La possibilità di diagnosi della Sindrome di Prader-Willi è molto migliorata negli ultimi anni grazie alla accresciuta consapevolezza dei medici e alla maggiore affidabilità dei test cromosomici. Rimane comunque una piccola minoranza della popolazione che presenta le stesse caratteristiche della Sindrome di Prader-Willi ma a cui non viene riscontrata nessuna anomalia genetica, si definiscono questi individui come aventi una "PWS atipica" (Waters,

2016). È molto importante che la diagnosi venga fatta presto, così che la gestione dell'alimentazione e del comportamento diventino sin da subito parte integrante della vita del bambino. La diagnosi spesso coinvolge una combinazione di valutazione clinica, esami di laboratorio e test genetici.

Valutazione clinica: il medico raccoglie una storia clinica dettagliata del paziente compresi i sintomi attuali e la storia dello sviluppo. Vengono esaminate le caratteristiche peculiari della sindrome come ipotonia muscolare, ipoplasia genitale e problemi alimentari.

Esami di laboratorio: sono eseguiti vari esami di laboratorio per valutare le funzioni endocrine e metaboliche. Questi possono includere test della funzione tiroidea, profili ormonali e altri test specifici a seconda dei sintomi presenti.

Test genetici: la diagnosi definitiva della sindrome di Prader-Willi viene confermata attraverso test genetici. Come è già stato riportato in precedenza, la sindrome di Prader-Willi è causata da anomalie genetiche nella regione cromosomica 15q11-q13. Il metodo più comune per confermare la diagnosi è la ricerca di anomalie cromosomiche mediante test di cariotipo che possono rilevare la delezione della regione cromosomica di interesse o altre anomalie genetiche associate alla PWS.

Una volta confermata la diagnosi di PWS è importante iniziare un piano di gestione completo che includa un follow-up regolare con specialisti in endocrinologia, nutrizione, genetica, psicologia e altri professionisti sanitari. La gestione della sindrome di Prader-Willi è multidisciplinare e mira a fornire un supporto completo per il paziente e la famiglia. (Butler et al., 2019)

1.2 Disfunzioni endocrine

La Sindrome di Prader-Willi è associata a diverse anomalie endocrine causate da disfunzioni ipotalamiche che contribuiscono all'alterazione del peso corporeo e della composizione della massa corporea. La carenza di ormone della crescita porta a una

diminuzione della massa magra, un aumento della massa grassa, una tonicità muscolare ridotta e un'attività fisica limitata. L'ipogonadismo, che colpisce quasi tutti i pazienti affetti da PWS, è associato ad un aumento della dell'IMC (indice di massa corporea) e ad una composizione corporea alterata. Anche la carenza periferica di ormone tiroideo influisce sulla composizione corporea riducendo il consumo energetico. (Muscogiuri et al., 2021)

1.2.1 Carenza di ormone della crescita

La bassa statura è una caratteristica spesso presente negli individui con Sindrome di Prader-Willi, i bambini affetti non mostrano infatti l'accelerazione della crescita tipica della pubertà e l'altezza media finale senza trattamento è di 148cm per le ragazze e 155cm per i ragazzi. I bambini obesi non affetti dalla Sindrome di Prader-Willi presentano una diminuzione nella secrezione di ormone della crescita (GH) pur mantenendo livelli normali di fattore di crescita insulino-simile-1 (IGF-1) e altezza normale. I bambini con PWS presentano bassa statura con bassi livelli sierici di GH e IGF-1, pertanto si considera una vera carenza di ormone della crescita. Il trattamento con ormone della crescita ha dimostrato di ridurre l'IMC e migliorare la composizione corporea nei pazienti con PWS aumentando la massa magra e riducendo la massa grassa, oltre a migliorare la tonicità muscolare e il consumo energetico. I bambini trattati con ormone della crescita riescono inoltre a raggiungere da adulti una statura normale. Tuttavia, dopo la sospensione del trattamento con GH, si osserva un aumento progressivo dell'IMC e una tendenza all'aumento del tessuto adiposo viscerale. Anche se la carenza di ormone della crescita nei pazienti con PWS varia a seconda dei criteri diagnostici utilizzati, è stata riportata in percentuali comprese tra il 40% e il 100% dei pazienti. La carenza di GH diventa evidente nel secondo decennio di vita dei bambini che non hanno ricevuto il trattamento con ormone della crescita. Generalmente si raccomanda di eseguire test provocatori per la carenza di GH in pazienti con PWS con tassi di crescita inadeguati ma anche in pazienti che mostrano una crescita adeguata e in base ai risultati dei test valutare la

possibilità di trattamento con GH. (Alves & Franco, 2020; Angulo et al., 2015; Aycan & Baş, 2014; Heksch et al., 2017)

1.2.2 Ipotiroidismo

Si ritiene che l'ipotiroidismo abbia origine centrale ed è stato riportato in circa il 20-30% dei bambini con PWS (Tauber et al., 2000). Tuttavia, in uno studio condotto su 47 individui con Sindrome di Prader-Willi di età compresa tra i 10 e i 44 anni, la prevalenza di ipotiroidismo è stata del 2,1%, non differenziandosi così dalla normale popolazione con una percentuale del 2% (Butler et al., 2007). Basandosi sui bassi livelli totali di tiroxina (T4) e tiroxina libera (FT4) in presenza di ormone tireostimolante (TSH) normale, un altro studio ha riportato una prevalenza del 72,2% di ipotiroidismo centrale nei bambini con PWS di età inferiore a 2 anni (Vaiani et al., 2010). Un ulteriore recente studio ha rivelato uno screening neonatale normale in 23 neonati con PWS per l'ipotiroidismo congenito (Sharkia et al., 2013). Sulla base di questi ed altri studi, la prevalenza di ipotiroidismo è variabile e non può essere chiaramente stabilita. Per questo motivo il trattamento con levotiroxina (una forma sintetica dell'ormone tiroideo tiroxina utile per compensare eventuali carenze di produzione di questo ormone) non dovrebbe essere prescritto di routine nei bambini con PWS a meno che non sia confermato mediante test della funzione tiroidea. È importante eseguire i test di funzione tiroidea (FT4 e TSH) durante i primi 3 mesi di vita e annualmente in seguito, soprattutto se il paziente sta ricevendo terapia con GH.

1.2.3 Ipogonadismo

Il termine "ipogonadismo congenito" si riferisce a un fallimento puberale completo o parziale dovuto a una secrezione insufficiente delle gonadotropine LH e FSH ipofisarie e degli steroidi sessuali gonadici. In entrambi i sessi l'ipogonadismo si manifesta con ipoplasia genitale, sviluppo puberale incompleto e infertilità nella maggior parte dei casi. L'ipoplasia genitale è evidente fin dalla nascita e persiste nel corso della vita. Nei maschi il pene può

essere piccolo e caratteristico è uno scroto ipoplastico, piccolo, poco rugoso e scarsamente pigmentato. Il criptorchidismo unilaterale o bilaterale è presente nell'80-90% dei maschi (Angulo et al., 2015). Nelle femmine, l'ipoplasia genitale è spesso trascurata, tuttavia, il clitoride e le piccole labbra sono generalmente piccoli sin dalla nascita. L'ipogonadismo causa uno sviluppo puberale incompleto, ritardato e talvolta disordinato. L'adrenarca (periodo di sviluppo fisiologico durante il quale le ghiandole surrenali iniziano a produrre ormoni androgeni, è un processo che generalmente avviene tra i 6 e gli 8 anni e segna l'inizio della maturazione sessuale) precoce si verifica in circa il 15-20% di persone affette da PWS in entrambi i sessi. L'infertilità è presente nella quasi totalità dei pazienti di entrambi i sessi nonostante siano stati riportati casi di riproduzione femminile. Il più grande studio recente sull'ipogonadismo che includeva 84 individui con Sindrome di Prader-Willi (metà maschi e metà femmine) di età compresa tra 2 e 35 anni, ha identificato le seguenti frequenze:

nei maschi: 100% criptorchidismo, 76% testicoli di dimensioni inferiori alla media e 69% scroto ipoplastico;

nelle femmine: ipoplasia delle piccole labbra e/o del clitoride 76%, amenorrea primaria 56%, menarca spontanea 44% (delle persone oltre i 15 anni).

Anche se si è a lungo ritenuto che l'ipogonadismo nella PWS fosse di origine interamente ipotalamica, con conseguente bassa gonadotropina e bassi ormoni gonadici, studi recenti hanno suggerito che ci sia una combinazione di carenze ipotalamiche e gonadiche primarie. (Cassidy et al., 2012)

1.2.4 Ipotonia

L'ipotonìa infantile è evidente sin dalla nascita nei pazienti con la Sindrome di Prader-Willi ed è probabilmente la causa del movimento fetale ridotto, di frequenti posizioni fetali anomale e di difficoltà durante il parto. L'ipotonìa neonatale ha origine centrale ed è associata ad una scarsa capacità di suzione, con conseguente difficoltà nell'alimentazione che causa un

mancato accrescimento ponderale, questo spesso porta alla necessità di ricorrere all'alimentazione nasogastrica. I riflessi possono essere ridotti o assenti. Un basso livello di tono muscolare continua per tutta la vita, ma può essere aiutato con opportuni esercizi. Le tappe motorie sono ritardate e l'età media per sedersi è di 12 mesi mentre per camminare è di 24 mesi. Il basso tono muscolare varia da individuo a individuo. (Cassidy, 1997; Cassidy et al., 2012; Waters, 2016)

1.3 Abilità cognitive

Gli individui con PWS hanno abilità molto diverse l'uno dall'altro. La maggior parte si colloca nell'ambito della disabilità lieve con una minoranza che ha difficoltà di apprendimento e un'altra minoranza con invece capacità intellettive nella norma. Comunque, anche coloro che hanno prestazioni nella norma non mostrano le prestazioni attese a causa del ritardo a livello emotivo e sociale. Gli ambienti educativi in cui si trovano i bambini con Sindrome di Prader-Willi riflettono queste variazioni. Da alcune risposte fornite da un gruppo di 101 insegnanti nel Regno Unito ad un questionario distribuito dalla PWSA (Prader-Willi Syndrome Association, Regno Unito) nel 1998, emerge la presenza di un cambiamento graduale da scuole tradizionali a scuole per bisogni speciali man mano che il bambino cresce, con una minoranza che rimane all'interno della scuola tradizionale, di solito con il sostegno in classe. Al di là della diagnosi di Sindrome di Prader-Willi è essenziale che l'alunno venga considerato come un individuo a prescindere dalla sua diagnosi e che quindi vengano usati metodi appropriati al livello di comprensione.

Sono state condotte alcune ricerche sui profili cognitivi dei bambini con PWS fuori dal Regno Unito. Curfs e colleghi nel 1991 studiarono 26 giovani con Sindrome di Prader-Willi tra i 6 e i 15 anni e trovarono punteggi di QI che andavano da 39 a 96 con una media di 62.3 senza particolari punti di debolezza o evidenti punti di forza (Curfs et al., 1991). I bambini avevano punteggi migliori in compiti di discriminazione visuo-motoria rispetto a compiti di tipo

uditivo-verbale. Uno studio di Borghgraef e colleghi, (1990) diede gli stessi risultati con punteggi di QI da 45 a 95. Taylor, (1988) riporta casi isolati di QI al di sopra di 100. Dykens e colleghi, (1992), trovarono pattern di punti di forza e di debolezza nei processi cognitivi e nei rendimenti scolastici in individui con PWS. Le debolezze sono state identificate nei processi che coinvolgono la Memoria a Breve Termine e l'elaborazione delle informazioni passo passo, mentre i punti di forza sono riconosciuti nei processi che richiedono l'integrazione degli stimoli spaziali.

Disabilità legate al linguaggio sono molto comuni sia nei ragazzi che nelle ragazze. Nel questionario fornito agli insegnanti (già precedentemente citato), il 71% di bambini al di sotto degli 8 anni e il 40% dei bambini al di sopra degli 8 anni vengono descritti come aventi qualche tipo di ritardo o disabilità nel linguaggio. Akefeldt et al., (1997) studiarono 11 individui con Sindrome di Prader-Willi tra i 4 e i 25 anni, appaiati a 11 individui senza PWS dello stesso sesso, età, massa corporea e punteggio di QI. I ricercatori trovarono che sette bambini su otto di 8 anni o più avevano difficoltà nelle abilità motorie orali. Trovarono anche problemi nelle abilità grammaticali, fonologiche e di comprensione. Uno studio condotto in Nuova Zelanda ha constatato che tutti i soggetti facenti parte del campione raggiungevano punteggi ben al di sotto della loro età nella comprensione linguistica e che questa discrepanza aumentava con l'età. Furono comunque registrati profili significativamente differenti tra gli individui: per questo motivo c'è l'esigenza di creare terapie e programmi individualizzati per ogni bambino. Whyte, (1998) terapeuta del linguaggio del Regno Unito, partendo dalla sua casistica personale di bambini con PWS ha fatto delle osservazioni, suggerì che un ritardo nello sviluppo del linguaggio potesse essere dovuto soprattutto all'ipotonìa e alla conseguente inabilità a produrre articolazioni accurate, piuttosto che a uno specifico ritardo nel linguaggio. (Waters, 2016)

1.3.1 Caratteristiche psicologiche e comportamentali

Negli ultimi anni i ricercatori hanno speso molto tempo per dimostrare che la Sindrome di Prader-Willi ha un particolare fenotipo comportamentale che potrebbe avere basi genetiche. Dykens e Kasari, (1997) riscontrarono come certi comportamenti fossero più comuni in persone con PWS che in persone con altre disabilità di apprendimento. Tra questi sono inclusi: capricci, aggressività, opposizioni, ossessioni, impulsività. Dykens e Cassidy, (1995) trovarono che bambini più grandi potevano correre il rischio di avere una bassa stima di sé, ritiro psichico e depressione, e suggerirono che questo potesse essere dovuto alla percezione che il ragazzo aveva della propria vulnerabilità. Il fatto che le caratteristiche della Sindrome di Prader-Willi possano essere aumentate o tenute sotto controllo anche dall'ambiente sociale viene sottolineato in un interessante studio che mette a confronto bambini giapponesi e americani (Hanchett et al., 1992). Nei bambini americani veniva segnalata una maggiore incidenza di obesità, graffi, problemi di linguaggio e problemi comportamentali e questo pare essere correlato proprio alle differenze culturali e di ambiente sociale nel quale i bambini si trovano a vivere.

Tra le caratteristiche comportamentali e psicologiche principali in bambini affetti dalla Sindrome di Prader-Willi ci sono: *scatti d'ira*, sembrano essere molto comuni e ricordano il comportamento tipico di un bambino di 2/3 anni, per alcuni individui gli scatti d'ira sono molto frequenti ed estremamente violenti e imprevedibili, i fattori scatenanti più comuni sono: negazione di cibo, cambi di routine, confusione rispetto alla situazione in cui il bambino si trova in quel momento. *Cocciutaggine*, spesso c'è un completo rifiuto al conformarsi alle regole senza che ci sia alcuna ragione apparente. *Resistenza al cambiamento*, alcuni osservatori hanno evidenziato che i bambini con PWS mostrano tendenze autistiche soprattutto nella difficoltà a gestire anche minime variazioni della routine, soprattutto se queste riguardano l'orario dei pasti. *Comportamenti ossessivo e/o compulsivi*, è stato

dimostrato che i comportamenti ossessivi e/o compulsivi colpiscono più dell'80% di persone con PWS e i sintomi aumentano con l'età. *Accaparramento e possessività*, ammucciare oggetti e non volerli dividere con altri è molto comune nella Sindrome di Prader-Willi ed è collegato con gli aspetti ossessivi-compulsivi della sindrome. *Perseverazione*, la perseverazione o il parlare in modo insistente o il continuare a fare domande sullo stesso argomento, è un'altra difficoltà molto comune. *Abilità sociali immature*, la maggior parte dei bambini con PWS sembra avere delle difficoltà con alcune abilità sociali, come il rispettare i turni e prendere parte ad attività di gruppo, vi è inoltre una tendenza all'isolamento o avere difficoltà a stabilire un contatto oculare. La maggior parte dei bambini sono egocentrici e hanno difficoltà ad accettare il punto di vista altrui. (Waters, 2016)

1.3.2 Problemi di salute mentale

Sono rari i problemi di salute mentale in bambini al di sotto dei tredici anni, nonostante questo è possibile che si presentino alcuni comportamenti di sfida così estremi da essere classificati come problemi di salute mentale e richiedere un trattamento da uno psichiatra. Negli adolescenti e negli adulti c'è il rischio che si sviluppino problemi di salute mentale come ansietà, depressione, disordini ossessivo-compulsivi, psicosi, schizofrenia. Rimane ancora da stabilire se i problemi di salute mentale derivino dalle disfunzioni fisiche inerenti alla PWS o se siano in relazione a fattori ambientali come il fatto di venir trattati in modo differente dagli altri rispetto al cibo, alla bassa autostima che deriva dall'obesità o alla disabilità fisica o intellettiva. (Waters, 2016)

1.4 Il futuro dei ragazzi con la Sindrome di Prader-Willi

Nell'ultimo ventennio sono stati fatti numerosi passi avanti per assicurarsi che i bisogni delle persone con Sindrome di Prader-Willi venissero riconosciuti dalle autorità statali e dalla comunità, ma la strada è ancora lunga e il lavoro da fare è tanto. Capita troppo spesso che i

ragazzi abbandonino la scuola con aspettative irreali riguardo a quanto il mondo abbia loro da offrire ma le loro speranze vengono infrante a causa di una società non ancora pronta ad accogliere la diversità e questo rischia di portare a una forte depressione. I bambini e i giovani con PWS hanno bisogno di un ambiente speciale nel quale esprimersi e, se ciò accade, possono vivere a lungo, in modo sano e produttivo. Gli insegnanti hanno un ruolo molto importante nella vita di una persona con PWS, a qualsiasi età e livello educativo. Con una buona comprensione e un buon aiuto durante il periodo scolastico, i giovani con PWS sono meglio equipaggiati per entrare nel mondo, per sfruttare a pieno i propri potenziali e per essere in grado di guardare avanti e avere una vita lunga e sana. (Waters, 2016)

CAPITOLO II: ANALISI DI UN CASO

2.1 Sintesi della storia clinica di G.

G.F., unicogenito di genitori non consanguinei, nasce nel gennaio 2006 a 34 settimane da taglio cesareo per iposviluppo fetale, ipomobilità e posizione podalica. L'anamnesi gravidica è fisiologica con amniocentesi negativa. Alla nascita G. presentava un peso di 2270gr, circonferenza cranica 32,3 cm, lunghezza 49,5 cm con indice Apgar 1' 7, 5' 8, 10' 9. Al momento della nascita si sono verificate difficoltà di adattamento alla vita extrauterina, è stato ventilato brevemente con pallone ambu ed in seguito è stato somministrato ossigeno a flusso per alcuni minuti e successivamente ricoverato in Terapia Intensiva Neonatale per 11 giorni. Fin dai primi giorni di vita G. ha presentato ipotonia muscolare generalizzata che ha contribuito all'instaurarsi e al prolungarsi di insufficienza respiratoria neonatale poi risolta e di deficit di suzione che ha reso necessaria l'alimentazione tramite sondino naso-gastrico. L'esame obiettivo ha permesso di evidenziare alcune anomalie anatomiche come una marcata ipotonia generalizzata, blefarofimosi¹, criptorchidismo bilaterale², scroto ipoplastico³, alterazioni del palato molle, ugola bifida, note dismorfiche con padiglioni auricolari "a ventola", clinodattilia e iposomia, tutti aspetti confermati anche dalle visite neuropsichiatrica e chirurgica, durante il ricovero in Terapia Intensiva Neonatale vengono effettuati esami genetici alla ricerca di mutazioni Prader-Willi, diagnosi successivamente confermata. Viene quindi iniziata una terapia con Protovit (multivitaminico) e un percorso di rieducazione dei disturbi motori sensitivi a maggiore disabilità presso la società di medicina fisica e riabilitazione. Il progetto riabilitativo si amplia intorno all'anno di vita di G. e viene proposto ed effettuato un counseling logopedico con rieducazione di disturbi comunicativi maggiori.

¹ Blefarofimosi: è una sindrome fenotipica caratterizzata da: ptosi bilaterale, ossia un abbassamento della palpebra superiore, epicanto inverso, ossia pieghe della palpebra inferiore che risalgono verso le palpebre superiori chiudendo l'angolo interno dell'occhio e telecanto, cioè una aumentata distanza tra i due occhi. I due occhi risultano quindi più piccoli sul piano orizzontale e verticale e risultano distanziati tra di loro.

² Criptorchidismo bilaterale: si intende la mancata discesa di entrambi i testicoli nella borsa scrotale

³ Scroto ipoplastico: è una condizione in cui i testicoli sono più piccoli del normale.

2.2 Dominio cognitivo

A **7 anni** viene effettuata una valutazione e viene somministrato la *Wechsler Preschool and Primary School Scale of Intelligence-III* che evidenzia un Quoziente intellettivo Totale pari a 62, mentre il Quoziente intellettivo di *Performance* è pari a 62 e il Quoziente intellettivo Verbale di 74.

A **9 anni** viene somministrato il Test non verbale di Intelligenza (Scala Leiter-3 e Matrici di Raven): “I punteggi nei sub-test appaiono molto disarmonici tanto che 2 lo collocano vicino all’età cronologica e i restanti 3 evidenziano un’età equivalente di circa 6 anni. Potenzialità per quanto riguarda le informazioni dell’ambiente circostante e delle conoscenze scolastiche, memoria e lungo termine e abilità visuo-spaziali quando si tratta di lavorare con oggetti concreti. I deficit riguardano invece: abilità grafo-motorie, velocità di processamento, flessibilità cognitiva, memoria a breve termine, attenzione e difficoltà nel lavoro simultaneo con due stimoli dove il condizionamento dei limiti nella concentrazione e l’impulsività appaiono più marcati. Nel TNV G. appare insicuro e bisognoso di conferme e rassicurazioni da parte dell’esaminatore. I dati emersi dalla valutazione confermano i limiti indotti dalla malattia”.

2.3 Dominio linguistico

Lo sviluppo linguistico di G. è paragonabile a quello di un individuo normodotato per quanto riguarda le prime tappe di sviluppo. Inizia infatti la lallazione, prima canonica poi variegata, intorno ai **6 mesi** di vita e pronuncia le prime parole verso i **14 mesi**. A causa dei problemi presenti fin dalla nascita come alterazioni del palato molle e ugola bifida G. inizia un percorso di logopedia molto presto, intorno all’anno di vita, che gli consente di migliorare la pronuncia delle parole. Le prime frasi formate da due vocaboli bisillabici semplici vengono pronunciate poco prima dei **2 anni**, intorno a quell’età G. è in grado di comprendere ed eseguire semplici consegne. Intorno ai **4 anni** si nota un leggero miglioramento, utilizza un

linguaggio semplice comunicativo a livello di frase bi-tritermine, dislalico, talora gergale e telegrafico. Verso i **6 anni** viene riscontrata una accresciuta proprietà di linguaggio a livello di vocaboli, la frase rimane semplice e comunicativa, permangono le dislalie fonologiche (evidente rinolalia chiusa). A partire dagli **8 anni** utilizza una struttura frastica completa con sfumate dislalie. Negli anni successivi le valutazioni mediche riportano un costante miglioramento del linguaggio e del vocabolario, la scomparsa di dislalie e un'espressione corretta del pensiero, viene inoltre segnalata una certa ripetitività anche come aspetto di rassicurazione. A livello grafico il tratto rimane immaturo fino ai **9 anni** con evidenti difficoltà grafo-motorie e grafo-spaziali, anche la rappresentazione della figura umana è discretamente completa ma leggermente infantile. Dagli **8 anni** inizia a scrivere il suo nome e qualche frase semplice sotto dettatura presentando comunque degli errori. A partire dai **10 anni** inizia a scrivere anche in corsivo sotto dettatura, legge ma la comprensione del testo rimane incompleta. Ad oggi G. ha una proprietà di linguaggio ampia e precisa, sempre adeguata ai contesti in cui si trova, talvolta utilizza termini non comuni. Permangono delle difficoltà a livello di comprensione del testo dovute principalmente alla poca attenzione prestata a ciò che legge.

2.4 Dominio motorio

G. nasce con una grave ipotonia muscolare generalizzata a causa della quale per i primi **6 mesi** di vita lo sviluppo motorio (postura, manipolazione di oggetti, locomozione) non procede come atteso: non si verificano infatti i tipici movimenti della testa, non rotola e non riesce a stare seduto neanche se supportato. La posizione seduta viene raggiunta intorno agli **8 mesi** mentre la posizione eretta con sostegno intorno ai **10 mesi** per pochi istanti, non si è mai verificata la marcia a carponi, gli unici tentativi di spostamento erano da seduto muovendo i glutei. La deambulazione autonoma avviene intorno ai **2 anni** e la corsa, ancora scoordinata, verso i **36 mesi**. G. inizia a fare le scale in autonomia intorno ai **6/7 anni**.

A partire dai **4 anni** le relazioni mediche riportano una “lieve ipotonia di fondo con ROT (riflessi osseo tendinei) vivaci e simmetrici; passaggi posturali autonomi, deambulazione autonoma con incostante e lieve iperlordosi, a basi leggermente allargate, con impaccio e lieve piattismo dei piedi”.

Secondo le valutazioni mediche la statura di G. è sempre rimasta al di sotto della norma per l’età, inoltre, intorno ai **6 anni** uno studio dell’età ossea effettuato tramite RX collocava G. in un’età scheletrica media di circa 3 anni. Intorno ai **2 anni**, a causa della bassa statura e della generale iposomia, è stata avviata la terapia con ormone della crescita (Genotropin miniquick), terapia ancora in corso con dosaggi differenti rispetto all’inizio.

Dai primi mesi di vita G. ha iniziato a seguire un percorso di fisioterapia 3 volte a settimana e dai due anni ha iniziato diverse attività come riabilitazione equestre, psicomotricità, acquaticità e musicoterapia. Le attività in acqua sono state fondamentali per la formazione dell’apparato muscolo-scheletrico. Ad oggi G. pratica nuoto a livello agonistico con un gruppo di ragazzi con disabilità. L’ipotonia presente alla nascita non è mai stata del tutto superata e ciò non gli consente di raggiungere i livelli atletici delle persone con sviluppo motorio tipico, nonostante questo nella sua categoria raggiunge ottimi risultati. Pratica inoltre attività subacquea amatoriale in attesa di un corso specialistico e atletica con un’associazione per ragazzi con disabilità dove riesce ad ottenere buone prestazioni nonostante la presenza di disprassia motoria. Continua anche equitazione, attività per G. estremamente gratificante soprattutto per via del contatto ravvicinato con gli animali che da sempre sono per lui fonte di rilassamento, il percorso di pet therapy seguito negli anni della scuola primaria è stato infatti per lui molto appagante.

2.5 Dominio socio-emotivo

La socializzazione per G. è sempre stato un aspetto difficile. Ha incominciato la scuola materna con sostegno a **3 anni**, i genitori riferiscono che è sempre andato volentieri,

socializzando discretamente anche se giocava principalmente da solo o con bambine più grandi. Ha fatto 4 anni di scuola materna e la situazione è sempre rimasta invariata senza che ci fossero però seri problemi nel socializzare, la madre riferisce una tendenza sempre crescente ad essere solitario soprattutto nelle situazioni non conosciute e sperimentate. Inizia la prima elementare, sempre con sostegno, a **8 anni**, anche in questa situazione viene riportata una tendenza all'isolamento ma con un comportamento più adeguato rispetto alla contrarietà dimostrata in ambito familiare. Durante il secondo e il terzo anno della scuola primaria di primo grado viene riscontrata una situazione di emarginazione da parte dei coetanei che porta G. a socializzare con maggiore facilità con gli adulti. La difficoltà nel rapporto con i coetanei permane ancora oggi che G. frequenta il secondo anno di istituto superiore ad indirizzo grafico, la mamma riferisce che non ci sono interazioni con i compagni di classe, non viene cercato e lui stesso evita di cercare gli altri, le stesse dinamiche si verificano in tutti gli ambienti sociali che frequenta. Il rapporto con il papà è da sempre conflittuale, mentre con la mamma, che è il punto di riferimento principale, è presente un legame molto solido che solo ora, raggiunta la maggior età, trova qualche punto di scontro a causa del desiderio di G. di indipendenza e di essere come gli altri che, nel contatto con la realtà, lo vede estremamente frustrato. G. appare maturo nel riconoscere ed esprimere le proprie emozioni, sia positive che negative, e ad avere un confronto su esse.

2.6 Aspetti comportamentali

A partire dai **4 anni** viene segnalata una discreta opposizione specie in famiglia con crisi, episodi di aggressività e negli anni successivi coprolalia,⁴ inizia ad esserci una fatica sempre crescente a tollerare la frustrazione, questi episodi vengono sistematicamente riportati in tutte le relazioni fornite dal dipartimento Pediatrico dell'ospedale in cui G. è seguito, viene sottolineato come invece sia più collaborante al di fuori dell'ambito familiare.

⁴ Coprolalia: si tratta di un impulso anormale di parlare con termini socialmente inappropriati facendo continuo riferimento e con espressioni volgari, agli escrementi, all'ano e agli organi genitali.

Dai **5 anni** vengono evidenziati lievi episodi di ripetitività, ossessività e soliloquio che permangono e aumentano nel corso degli anni; a quest'età non c'è ancora una capacità di riconoscere ed evitare il pericolo, abilità che inizia ad essere assimilata ai **6 anni e mezzo** e completata ai **7 anni** di vita.

Dal dicembre 2015, a quasi **10 anni**, dopo un episodio influenzale sono comparse evidenti paure/ossessioni (paura di morire, di sporcarsi, ripetitività, rigidità e ordine eccessivo), viene quindi consigliata terapia con trazodone che non viene però avviata. Il sonno inizia ad essere molto disturbato con sonniloquio, aspetti tipo sonnambulismo (si siede sul letto) e risvegli.

Nelle ultime valutazioni effettuate rispettivamente nel 2020 (14 anni) e nel 2023 (17 anni) viene riportato un peggioramento degli episodi di opposizione così come di paure e ossessioni, episodi frequenti di *skin picking* e la presenza di pensiero egodistonico, come il desiderio di togliere dalla testa le sue idee. Nel 2023 ha iniziato una terapia con Cannabis medica (2ml al mattino e 0,5 ml al pomeriggio) che continua a seguire tutt'ora.

2.7 Dominio adattivo

I genitori riferiscono che rispetto alle esperienze di autonomia G. abbia sin da piccolo avuto il desiderio di occuparsi in prima persona delle proprie cose, ha infatti iniziato a mangiare in autonomia poco dopo lo svezzamento, avvenuto intorno all'anno di vita, e crescendo ha iniziato a raggiungere le autonomie primarie personali: ha imparato a vestirsi e svestirsi intorno ai 6-7 anni scegliendo lui stesso i vestiti, chiedendo talora aiuto per pigrizia piuttosto che per incapacità, ha iniziato abbastanza presto a prendersi cura della sua igiene personale prima lavandosi mani denti e viso in autonomia e successivamente imparando a farsi la doccia da solo e ad asciugarsi i capelli. La mamma riferisce che sono state molto d'aiuto le attività in piscina che gli hanno permesso di mettersi alla prova anche sotto questo punto di vista. Ad oggi si occupa della sua igiene personale e della scelta dell'abbigliamento totalmente in autonomia nonostante impieghi tempi estremamente lunghi a causa delle sue

ossessioni. Verso i 10 anni ha incominciato a fare i centri estivi senza la presenza della mamma e di recente ha fatto campi estivi e vacanze con un'associazione dove è stato lontano da casa per diversi giorni, gli esiti di queste esperienze sono stati positivi sotto certi punti di vista con però qualche criticità.

Per quanto riguarda invece l'alimentazione essa è da sempre gestita interamente dalla madre sia nella scelta degli alimenti che nelle quantità che vengono proposte; è presente una certa ossessività anche nell'approccio al cibo. Il pasto viene infatti vissuto quasi come un rituale: G. dispone tutto quello che ha di pronto sul tavolo nell'ordine preciso in cui mangerà ogni piatto per poi consumare il pasto con grande meticolosità.

CAPITOLO III: CONTESTUALIZZAZIONE, VALUTAZIONE DELLE RISORSE, PROSPETTIVE E PIANI FUTURI

3.1 Analisi del contesto

G. nasce in un nucleo familiare costituito dal padre e dalla madre. La madre ha da sempre avuto un forte coinvolgimento e partecipazione nella vita di G. proponendogli numerose attività che potessero essere funzionali al suo sviluppo e seguendo attentamente ogni fase della sua crescita. Ha mostrato una grande apertura nel confronto con medici, psicoterapeuti e specialisti che nel corso degli anni hanno seguito G. nel suo percorso, aiutandolo e supportandolo per fare in modo che potesse vivere con la maggiore serenità possibile. Attorno alla famiglia e a G. stesso si estende una rete informale di supporto molto solida e valida costituita da parenti e amici che sembrano tutti provenire esclusivamente da parte della madre. Oltre all'ambiente familiare gravitano intorno alla vita di G. numerose altre realtà che collaborano insieme per favorire il miglior sviluppo possibile e fornire supporto. È infatti presente una rete formale molto solidale costituita da società sportive e associazioni per ragazzi con disabilità (Il sole dentro, A.I.A.S., AttivaMente) dove G. trova lo spazio per coltivare almeno in parte le sue relazioni sociali. Lo sport e tutte le attività extra scolastiche svolte hanno un ruolo fondamentale nella vita di G. innanzitutto perché soddisfano la necessità di avere gran parte del tempo impegnato in attività gratificanti per il sé e in secondo luogo perché i successi ottenuti nello sport rappresentano una fonte significativa di autostima.

3.2 Risorse, potenzialità e limiti

Nel contesto dello studio dei vari aspetti della vita di G., è fondamentale esaminare sia le risorse di cui dispone sia i carichi o oneri che affronta quotidianamente. Le risorse rappresentano gli *asset* o le capacità che la persona può utilizzare per affrontare sfide e mantenere un benessere generale, mentre il *burden* si riferisce agli elementi o alle situazioni

che possono essere fonte di stress, disagio o difficoltà nella vita quotidiana. Nell'analisi delle risorse di G. emerge un quadro complesso e variegato che rivela la presenza di diverse fonti di sostegno e supporto nel suo contesto di vita. Tra queste risorse, le reti formali e informali già precedentemente menzionate svolgono un ruolo cruciale nel fornire un sostegno sia a G. che alla sua famiglia. La figura materna rappresenta un pilastro fondamentale nella sua vita nonostante gli aspetti talvolta critici della relazione, offrendo un sostegno emotivo e pratico in molteplici situazioni. Inoltre, l'autostima derivante dalle sue prestazioni sportive contribuisce a rafforzare il suo senso di valore e fiducia in sé stesso. Da un'altra prospettiva, la struttura scolastica accogliente fornisce a G. un ambiente stimolante e inclusivo, favorendo il suo sviluppo personale e accademico. È importante anche considerare come il disturbo ossessivo compulsivo che influisce sul comportamento alimentare abbia plasmato ulteriormente la sua esperienza. Il rigido controllo della dieta, nonostante sia un tratto per certi aspetti difficile e doloroso, ha un ruolo cruciale nella gestione del peso e quindi nella salvaguardia della sua salute. Dal punto di vista pratico questa strategia si è rivelata essere un salvavita per G. contribuendo a preservare il suo benessere fisico. In questo senso il rigoroso regime alimentare assume un significato duplice: se da un lato può comportare difficoltà e disagio emotivo, dall'altro rappresenta una misura di auto-protezione e di preservazione della salute di G. . Gli ostacoli più limitanti che possono rendere difficile la gestione della vita quotidiana invece comprendono diverse sfide. In primo luogo è presente un eccessivo grado di autonomia e autodeterminazione che portano ad una gestione disordinata e sregolata delle proprie responsabilità, si verifica ad esempio un uso eccessivo del cellulare a scapito delle consegne scolastiche. Un altro aspetto che rappresenta un grande ostacolo nella vita di G. è l'impossibilità di assumere terapie farmacologiche poiché non funzionanti a causa di un effetto paradossale che causa numerosi effetti collaterali tra i quali ansia e abbassamento del tono dell'umore. Infine, la mancanza di una figura centrale di coordinamento e mediazione tra

famiglia, scuola e gli altri servizi di supporto porta ad una dispersione delle risorse e delle informazioni. In questa situazione confusionaria il supporto, prettamente psicologico, fornito a G. e alla mamma da Anfass svolge un ruolo vitale poiché oltre ad offrire un'ancora di sostegno emotivo può anche aiutare a fornire una certa forma di coordinamento, contribuendo ad organizzare le risorse disponibili e a trovare soluzioni pratiche per affrontare le sfide quotidiane.

3.3 Progetto per obiettivi futuri

Negli ultimi anni, attraverso il lavoro con Anfass, si è cercato di tracciare un percorso più ampio e orientato al futuro per G. e la sua famiglia, mirando a stabilire e poi raggiungere un progetto di vita. Questo percorso non riguarda solo G. in prima persona, ma anche la famiglia e l'intero contesto che ruota attorno alla loro vita. Si è delineato un passaggio graduale verso una maggiore autonomia per G. mediante l'implementazione di regole di vita pratiche e schematizzate per iscritto. La strategia visiva si è dimostrata efficace in passato, sia per la gestione della dieta sia durante l'esperienza che ha visto G. lontano da casa per alcuni giorni. Durante questo periodo, si è sperimentata una protezione minore ma sempre costante, permettendo a G. una maggiore libertà di espressione e la gestione autonoma di alcuni aspetti della sua vita, supportato da un sostegno esterno alla sua famiglia. Questo progetto si trova di fronte a diverse sfide che richiedono ancora un lavoro continuo per essere affrontate in modo efficace tra queste possiamo osservare la presenza di una dipendenza dall'aiuto, specialmente a scuola, che talvolta limita la capacità di G. di svolgere alcune attività in autonomia. Questo implica la necessità di lavorare su strategie per promuovere una maggiore indipendenza. Inoltre è osservabile la mancanza di regolazione comportamentale ed emotiva, specialmente esterna, che potrebbe costituire un impedimento al progetto di vita. Questa sfida richiede l'implementazione di interventi mirati per favorire il suo adattamento sociale ed emotivo al fine di evitare il rischio che con il passaggio all'età adulta G. possa necessitare di essere

collocato in una struttura ad alta protezione come spesso succede alle persone affette dalla Sindrome di Prader-Willi. Anche questa eventualità solleva la necessità di pianificare e implementare misure di supporto a lungo termine per garantire il suo benessere. Negli ultimi mesi è stato intrapreso un ulteriore passo in avanti che prevede la presentazione della famiglia ad un centro per disabili, il C.E.A.T (centro educativo e di aggregazione territoriale). È un passo significativo verso l'autonomia e l'indipendenza di G.; il centro offre infatti una protezione educativa a bassa intensità (intesa come approccio educativo basato su sostegno e monitoraggio ma senza interventi eccessivamente intrusivi) creando in questo modo un ambiente protetto ma al contempo stimolante. L'avvio di questo progetto implicherebbe il trasferimento della famiglia in un'altra città e di conseguenza una serie di adattamenti e cambiamenti per tutta la famiglia, ma offrirebbe anche opportunità di crescita e nuove prospettive per il futuro. Questa nuova proposta, che è stata ben accolta dalla famiglia, richiede di gestire gradualmente il distacco dalle figure affettive di riferimento. La mamma verrà infatti coinvolta in tutte le fasi del processo decisionale per garantire una comunicazione adeguata e una trasparenza riguardo ai benefici e agli obiettivi del programma presso il C.E.A.T. Il supporto emotivo e pratico della famiglia risulta infatti essere fondamentale per il successo del percorso di G. al centro. Assicurarci che la madre si senta compresa e supportata durante questo processo può contribuire a rendere l'esperienza più positiva e gratificante per G. e per la madre stessa.

CONCLUSIONE

La sindrome di Prader-Willi rappresenta una sfida unica per coloro che ne sono affetti e per le loro famiglie. Attraverso l'analisi del caso di G. e l'esplorazione delle diverse dimensioni coinvolte nella sua vita, dalla componente genetica agli aspetti socio-emotivi, abbiamo acquisito una visione più approfondita di questa situazione complessa. Dai progressi della ricerca alle sfide quotidiane affrontate da G. e dalle persone con questa sindrome, emerge la necessità di un approccio integrato e personalizzato per garantire loro una vita soddisfacente e piena.

Nel corso di questa tesi è stata evidenziata l'importanza di una comprensione completa della sindrome di Prader-Willi e delle sue implicazioni a lungo termine.

I risultati del lavoro svolto hanno fatto emergere la necessità di ulteriori sforzi per migliorare le terapie disponibili, sviluppare nuove strategie di assistenza e promuovere una maggiore consapevolezza nella società in relazione a questa sindrome.

In conclusione, la speranza è che questo lavoro contribuisca a un maggiore sostegno e comprensione per le persone affette da questa sindrome e per le loro famiglie. Solo attraverso un impegno continuo nella ricerca, nell'assistenza e nell'educazione è possibile garantire un futuro migliore per coloro che vivono con la Sindrome di Prader-Willi.

BIBLIOGRAFIA

- Akefeldt, A., Akefeldt, B., & Gillberg, C. (1997). Voice, speech and language characteristics of children with Prader-Willi syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research: JIDR*, 41 (Pt 4), 302–311. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.1997.tb00713.x>
- Alves, C., & Franco, R. R. (2020). Prader-Willi syndrome: Endocrine manifestations and management. *Archives of Endocrinology and Metabolism*, 64(3), 223–234. <https://doi.org/10.20945/2359-3997000000248>
- Angulo, M. A., Butler, M. G., & Cataletto, M. E. (2015). Prader-Willi syndrome: A review of clinical, genetic, and endocrine findings. *Journal of Endocrinological Investigation*, 38(12), 1249–1263. <https://doi.org/10.1007/s40618-015-0312-9>
- Aycan, Z., & Baş, V. N. (2014). Prader-Willi syndrome and growth hormone deficiency. *Journal of Clinical Research in Pediatric Endocrinology*, 6(2), 62–67. <https://doi.org/10.4274/Jcrpe.1228>
- Borghgraef, M., Fryns, J. P., & Van Den Berghe, H. (1990). Psychological profile and behavioural characteristics in 12 patients with Prader-Willi syndrome. *Genetic Counseling (Geneva, Switzerland)*, 1(2), 141–150.
- Bravo J, P., Pérez P, D., & Canals Cifuentes, A. (2021). Nutritional phases of Prader-Willi syndrome. *Andes Pediatrica: Revista Chilena De Pediatría*, 92(3), 359–366. <https://doi.org/10.32641/andespediatr.v92i3.2400>
- Butler, M. G., Miller, J. L., & Forster, J. L. (2019). Prader-Willi Syndrome - Clinical Genetics, Diagnosis and Treatment Approaches: An Update. *Current Pediatric Reviews*, 15(4), 207–244. <https://doi.org/10.2174/1573396315666190716120925>
- Butler, M. G., Theodoro, M., & Skouse, J. D. (2007). Thyroid function studies in Prader-Willi syndrome. *American Journal of Medical Genetics. Part A*, 143A(5), 488–492. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.31683>

- Cassidy, S. B. (1997). Prader-Willi syndrome. *Journal of Medical Genetics*, *34*(11), 917–923.
<https://doi.org/10.1136/jmg.34.11.917>
- Cassidy, S. B., Schwartz, S., Miller, J. L., & Driscoll, D. J. (2012). Prader-Willi syndrome. *Genetics in Medicine: Official Journal of the American College of Medical Genetics*, *14*(1), 10–26. <https://doi.org/10.1038/gim.0b013e31822bead0>
- Curfs, L. M., Wieggers, A. M., Sommers, J. R., Borghgraef, M., & Fryns, J. P. (1991). Strengths and weaknesses in the cognitive profile of youngsters with Prader-Willi syndrome. *Clinical Genetics*, *40*(6), 430–434. <https://doi.org/10.1111/j.1399-0004.1991.tb03114.x>
- Dykens, E. M., & Cassidy, S. B. (1995). Correlates of maladaptive behavior in children and adults with Prader-Willi syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, *60*(6), 546–549. <https://doi.org/10.1002/ajmg.1320600612>
- Dykens, E. M., Hodapp, R. M., Walsh, K., & Nash, L. J. (1992). Profiles, correlates, and trajectories of intelligence in Prader-Willi syndrome. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, *31*(6), 1125–1130.
<https://doi.org/10.1097/00004583-199211000-00022>
- Dykens, E. M., & Kasari, C. (1997). Maladaptive behavior in children with Prader-Willi syndrome, Down syndrome, and nonspecific mental retardation. *American Journal of Mental Retardation: AJMR*, *102*(3), 228–237. [https://doi.org/10.1352/0895-8017\(1997\)102<0228:MBICWP>2.0.CO;2](https://doi.org/10.1352/0895-8017(1997)102<0228:MBICWP>2.0.CO;2)
- Hanchett, J. M., Matsuo, N., Nagai, T., Niikawa, N., & Tonoki, H. (1992). A Comparison of Characteristics in 33 Japanese and 83 American Patients with Prader-Willi Syndrome. In S. B. Cassidy (A c. Di), *Prader-Willi Syndrome* (pp. 147–151). Springer Berlin Heidelberg. https://doi.org/10.1007/978-3-642-84283-2_17
- Heksch, R., Kamboj, M., Anglin, K., & Obrynba, K. (2017). Review of Prader-Willi

- syndrome: The endocrine approach. *Translational Pediatrics*, 6(4), 274–285.
<https://doi.org/10.21037/tp.2017.09.04>
- Muscogiuri, G., Barrea, L., Faggiano, F., Maiorino, M. I., Parrillo, M., Pugliese, G., Ruggeri, R. M., Scarano, E., Savastano, S., Colao, A., & RESTARE. (2021). Obesity in Prader-Willi syndrome: Physiopathological mechanisms, nutritional and pharmacological approaches. *Journal of Endocrinological Investigation*, 44(10), 2057–2070.
<https://doi.org/10.1007/s40618-021-01574-9>
- Sharkia, M., Michaud, S., Berthier, M.-T., Giguère, Y., Stewart, L., Deladoëy, J., Deal, C., Van Vliet, G., & Chanoine, J.-P. (2013). Thyroid function from birth to adolescence in Prader-Willi syndrome. *The Journal of Pediatrics*, 163(3), 800–805.
<https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2013.03.058>
- Tauber, M., Barbeau, C., Jouret, B., Pienkowski, C., Malzac, P., Moncla, A., & Rochiccioli, P. (2000). Auxological and endocrine evolution of 28 children with Prader-Willi syndrome: Effect of GH therapy in 14 children. *Hormone Research*, 53(6), 279–287.
<https://doi.org/10.1159/000053184>
- Taylor, R. L. (1988). Cognitive and Behavioral Characteristics. In M. L. Caldwell & R. L. Taylor (A c. Di), *Prader-Willi Syndrome* (pp. 29–42). Springer New York.
https://doi.org/10.1007/978-1-4612-3854-6_3
- Vaiani, E., Herzovich, V., Chaler, E., Chertkoff, L., Rivarola, M. A., Torrado, M., & Belgorosky, A. (2010). Thyroid axis dysfunction in patients with Prader-Willi syndrome during the first 2 years of life. *Clinical Endocrinology*, 73(4), 546–550.
<https://doi.org/10.1111/j.1365-2265.2010.03840.x>
- Waters, J. (2016). *la Sindrome di Prader-Willi. Edizione italiana a cura di Renzo Vianello* (10^a ed.). edizioni junior srl.
- Whyte, F. (1998, ottobre). Prader-Willi Syndrome. *Royal College of Speech and Language*

Therapists Bulletin.