



## FEDERAZIONE NAZIONALE PRADER WILLI

# Non un mondo a parte, ma una parte del mondo



**N**on molti conoscono la Sindrome di Prader Willi (PWS), una malattia genetica causata da un'alterazione del cromosoma 15 e inserita nell'elenco delle malattie rare. Ufficialmente, infatti, interessa un bimbo ogni 20.000 nuovi nati (in egual misura di entrambi i sessi) ma data la sua scarsa conoscenza è probabile che l'incidenza sia anche più elevata.

Le principali caratteristiche cliniche in età neonatale sono l'ipotonia muscolare e le difficoltà di alimentazione, sono presenti ritardo psicomotorio e alcuni tratti

somatici tipici. Il sospetto diagnostico è essenzialmente clinico, ma necessita di essere confermato da indagini specifiche (di tipo genetico e di biologia molecolare, come i test di metilazione o FISH, da effettuare su un piccolo campione di sangue). Nonostante si tratti di una sindrome genetica, infatti, resta fondamentale la diagnosi precoce perché è l'unico strumento per ridurre in numero le numerose manifestazioni cliniche.

Il tono muscolare migliora dopo i primi anni di vita, ma a partire dal terzo anno si assiste ad un aumento incon-

trollato dell'appetito associato a riduzione del senso di sazietà che spinge il paziente ad iperalimentarsi. Ciò determina, se non controllato, lo sviluppo di un'obesità spesso di grado severo particolarmente resistente al trattamento dietetico e farmacologico la quale si associa di frequente a diabete mellito, ipertensione arteriosa e ad altre complicanze che condizionano la qualità della vita dei soggetti Prader Willi.

Il ritardo mentale è variabile e possono alternarsi momenti di tranquillità ad altri di irritabilità e scatti d'ira. Per approfondire il tema abbiamo incontrato il presidente Federazione Italiana fra le Associazioni per l'aiuto ai soggetti con sindrome di Prader Willi, Silvano Ciancamerla. "Trattandosi di malattia genetica non è possibile parlare di guarigione -esordisce- la PWS è di fatto una malattia invalidante con decorso cronico. Tuttavia è possibile intervenire favorevolmente con adeguate misure di prevenzione, frequenti controlli medici e un adeguato regime alimentare".

Eppure vivere con una malattia rara resta difficile. Si comincia dalla difficoltà

di una diagnosi corretta, si continua con la carenza delle informazioni sulla malattia e sulle sedi in cui è possibile ricevere aiuto. Le insufficienti conoscenze scientifiche rendono più difficile sviluppare una corretta strategia terapeutica, i farmaci sono difficili da trovare e spesso costosi, le famiglie si trovano a fronteggiare spese ingenti e le implicazioni della malattia ricadono in ogni ambito della quotidianità. Ecco allora l'importanza delle Associazioni familiari dei malati rari, come quella della Federazione Nazionale Prader Willi. Nata nel '91 come semplice associazione su iniziativa di sedici famiglie lombarde, quando l'unico punto di riferimento in materia era l'Ospedale San Raffaele di Milano, si è successivamente ampliata fino ad acquisire una rilevanza nazionale sottoforma di Federazione di varie associazioni. "È fondamentale comprendere che le malattie rare possono colpire ogni famiglia in qualsiasi momento", sottolinea Silvano Ciancamerla. "Non è semplicemente qualcosa di terribile che capita ad altri". Occorre, quindi, un'attenzione particolare da parte dell'opinione pubblica e l'adozione di poli-

tiche pubbliche appropriate. "Purtroppo, però, dopo tanti anni attendiamo ancora che i progetti di legge sulle malattie rare presenti in commissione parlamentare vengano unificati in un unico testo e presentato in aula per l'approvazione".

Oggi le famiglie dei malati rari e di tutti i disabili assistono con preoccupazione crescente al dibattito in atto sulla razionalizzazione della spesa pubblica e sul ridisegno delle misure a sostegno delle fragilità. E mentre le spese per l'assistenza al proprio familiare crescono drammaticamente le provvi-

denze a favore dei disabili si riducono considerevolmente. "Le Associazioni dei malati rari hanno lottato perché venisse riconosciuto il diritto costituzionale alla cura e all'assistenza e pur avendo già oggi alcuni casi di assistenza e cure inadeguate -puntualizza il presidente della Federazione Nazionale Prader Willi- non vorremmo che venisse messo in discussione il sistema di welfare faticosamente conquistato. Forse il nostro impegno non è che una goccia nell'oceano, ma come diceva Madre Teresa, se questa goccia non ci fosse, all'oceano mancherebbe".

