

Elenco della “Buona salute”

Le basi di una sana vita da adulto per una persona con la sindrome di Prader- Willy (PWS), includono un piano alimentare appropriato ed una regolare ed efficace attività fisica onde evitare l’obesità, mantenere il corpo in forma e garantire una buona salute mentale. Prima che qualunque di questi obiettivi possa essere raggiunto, le persone che lavorano con la persona che ha la PWS, devono avere una buona comprensione della complessità della sindrome stessa. Questa “lista” è stata compilata per aiutarvi a mantenere la vostra persona con PWS in buona salute. Deve essere condivisa con altri membri della famiglia, professionisti ed assistenti che sono coinvolti nella sua vita quotidiana.

La PWS è una malattia genetica causata da alcuni particolari geni inespressi del quindicesimo cromosoma. Ciò influenza diversi sistemi del corpo. Di seguito sono elencati alcuni problemi comuni evidenziati nelle persone con PWS, qual è il problema che si riflette sulla salute e come necessita di essere monitorato e trattato. Cambiamenti nella salute fisica sono spesso rilevati o sospettati a causa dei cambiamenti nel comportamento generale; quindi è importante sapere a cosa prestare attenzione e cosa verificare!

Sistema/ organo	Effetti	Monitorare/ osservare/ trattare
Regolazione dell’appetito	Voler mangiare/ bere sempre Interesse anomalo per il cibo Ingordigia	Limitare cibo e bevande sovrappeso/ obesità
Comportamento	Spesso percepito dagli altri e frainteso come malattia mentale o disturbo dell’umore. Spesso dovuto a stress e mancanza di supporto adeguato.	Richiede strategie di gestione adeguate e raramente medicine a meno che sia presente una diagnosi di malattia mentale che può verificarsi in persone con PWS.
Vescica	Spesso si assiste a scarso svuotamento. L’obesità potrebbe aumentare le infezioni al tratto urinario (UTI) e/o incontinenza	Osservare la frequenza con cui si recano in bagno. Aumentare l’attenzione alla sensazione di vescica piena/ vescica vuota. Uno stato confusionale potrebbe indicare la presenza di un’infezione urinaria.
Aumento di grasso corporeo (con poca massa muscolare) anche se normopeso	Sovrappeso ed obesità possono portare a serie complicazioni	L’assunzione di calorie deve essere limitata L’attività fisica deve fare parte della vita Camminare 1 ora al giorno è semplice e ed efficace

PER FAMIGLIE CON PWS

Densità ossea (BD) (e robustezza ossea)	Spesso ridotta a causa dei livelli ormonali ridotti, diminuzione della massa muscolare e troppa poca attività fisica. Una bassa densità ossea aumenta il rischio di fratture.	Mantenere un'adeguata assunzione di calcio e vitamina D e controllare i livelli del sangue. Verificare la densità minerale delle ossa ogni 2 anni. Questa incrementa grazie ad un regolare esercizio fisico con sollevamento pesi.
Intestino	La costipazione è un tratto comune e può portare ad incontinenza urinaria o delle feci, stuzzicamento rettale e lentezza nello svuotamento dello stomaco.	Mantenete costante l'assunzione di liquidi. Potrebbe richiedere una piccola dose quotidiana di lassativi. Trae beneficio dall'attività fisica quotidiana dopo i pasti. Evitare il consumo eccessivo di fibre.
Diabete Mellito	Spesso si sviluppa a causa dell'obesità ma presente anche in persone normopeso. Il diabete mellito non tenuto sotto controllo può causare un'indesiderata perdita di peso e massa muscolare, insufficienza renale e perdita della vista.	Mantenere un peso nella norma e praticare esercizio fisico regolare per prevenire il diabete mellito. Controllare il livello del glucosio a digiuno (BGL) ogni 6-12 mesi. Se siete certi dell'esistenza del diabete mellito verificate HbA1C (media BGL delle passate 6-8 settimane) ogni 3-6 mesi.
Orecchie ed udito	La mancanza di concentrazione o di risposta potrebbe indicare un'evoluzione della perdita d'udito o forme di psicosi.	Verificare la situazione con l'età dal momento che la persona con PWS potrebbe non essere in grado di comunicare una perdita dell'udito. Se seriamente sordo verificare la presenza d'infezione prima di tutto.
Occhi	Strabismo (allineamento anomalo degli occhi, strabismo) presbiopia/miopia	Dalla nascita o cambiamento della vista con l'età. Verificare la vista ogni 2 anni.
Piedi/gambe	Può sviluppare edema e cellulite e conseguenti infezioni severe se obesa o inattiva. Anomalie ai piedi, anca e ginocchia (dalla nascita) possono peggiorare con l'aumento di peso e l'invecchiamento.	Mantenere un peso salutare. Praticare attività fisica quotidiana Verificare regolarmente infiammazioni ed irritazioni specialmente in caso di gonfiore e cattiva circolazione.

Polmoni	Obesità, meccanismi respiratori ridotti, scoliosi e cifosi possono causare una riduzione di consumo d'ossigeno. Obesità ed inattività possono portare a polmonite, infezione polmonare ed insufficienza respiratoria. Potrebbero anche verificarsi episodi d'asma.	Mantenere un peso salutare Praticare attività fisica quotidiana E' necessario un controllo medico in caso di poca tolleranza all'attività fisica o peggioramento della stessa. Potrebbe essere necessario verificare il livello di ossigeno nel sangue.
Malattia mentale	Depressione, psicosi, disturbi dell'umor.	Necessita di valutazione psichiatrica e potrebbe richiedere trattamento farmacologico. A causa della disfunzione cerebrale nella PWS la risposta al dosaggio e la sensibilità agli effetti collaterali sono meno prevedibili. Si raccomandano quindi bassi dosaggi all'inizio della terapia.
Bocca	La salivazione ridotta causa secchezza della bocca e bocca appiccicosa. Il reflusso gastrico può causare danni ai denti (potrebbe aver bisogno di medicine antiacido)	Scarsa igiene orale-erosione dentale Richiede una pulizia regolare ed efficace visite regolari dal dentista.
Muscolo-Potenza e tono ridotti	Muscoli più deboli, giunture poco salde, scogliosi, cirrosi	Postura incorretta, mobilità lenta, meccanismi di respirazione ridotti (i sintomi peggiorano con obesità) Richiede esercizi di potenziamento muscolare.
Massa muscolare ridotta	maggior sensibilità ad alcune medicine	La dose di alcune medicine appena prescritte dovrebbe essere inferiore al normale.
Alta soglia del dolore	Rare lamentele per il dolore. Il vero dolore si esprime con un cambiamento nel comportamento o nel livello di attività. Verificare tutte le aree gonfie e rosse del corpo	Malattie non identificate e lesioni da incidenti. Ogni lamentela per il dolore deve essere investigata per escludere cause non pertinenti ed effettuare una diagnosi immediata. Insistete nell'effettuare raggi X od altre indagini dopo un trauma o comparsa di malattia o dolore.

PER FAMIGLIE CON PWS

	in caso si verifichi un trauma.	
Procedura conseguenziale	Scarsa igiene personale con conseguenti infezioni.	Da incoraggiare attraverso il lavaggio del corpo. Potrebbe richiedere l'assistenza od il supporto di indicazioni visive.
Gli ormoni sessuali Sono ridotti	Maturità sessuale ridotta od assente Sono necessari integratori di ormoni per la salute delle ossa.	Esame del sangue annuale per la ricerca dell'ormone sessuale (androgeno) dai 15 anni d'età. Integratore di testosterone (uomini- Iniziare con una dose bassa)/ integratore d'estrogeni-donne) al bisogno.
Dermatillomania	infiammazioni od infezioni	Tagliare le unghie ogni settimana Tenere le mani occupate per distrarre dalla tentazione di stuzzicare.
Apnea notturna (interruzione della respirazione durante il sonno)	Sonnolenza diurna (accade nella PWS anche senza apnea notturna). Mancanza di concentrazione, eccessiva irritabilità. Può peggiorare con l'aumento di peso	Da valutare con uno specialista del sonno/ respirazione; potrebbe essere necessaria la ventilazione meccanica a pressione positiva delle vie aeree o sonno notturno più prolungato.
Stomaco ed intestino Spesso nelle persone con PSW si verifica un lento svuotamento dello stomaco e tempo ridotto del passaggio nel tratto intestinale	Distensione gastrica Mancanza di appetito - nessun desiderio di mangiare (spesso unico sintomo che deve essere valutato!). Il vomito, che raramente si verifica nella PWS, spesso indica una malattia grave.	Accusare "Fastidio" derivante da gonfiore e dilatazione gastrica o perdita d'appetito. <i>Rischio di necrosi gastrica</i> - morte dei tessuti gastrici causato da una riduzione di flusso sanguigno alla parete dello stomaco. Richiede trattamento medico urgente.
Temperatura (corporea)- scarsa regolazione e percezione.	Abbigliamento non adatto alle condizioni atmosferiche. Può soffrire di ipertermia od ipotermia. Infezioni ma assenza di febbre.	Aiutare fornendo una scelta di capi d'abbigliamento adatto al caldo ed al freddo. In caso di malessere generale VERIFICARE LA PRESENZA DI INFEZIONI con o SENZA aumento della temperatura corporea o febbre.

PER FAMIGLIE CON PWS

Intossicazione da acqua	Porta a squilibrio elettrolitico che potrebbe causare crisi epilettiche.	Non permettere un consumo illimitato di liquidi .
CONTROLLI MEDICI ANNUALI	Potrebbe essere necessaria l'assistenza dei familiari della persona con PWS affinché si effettuino.	Controllare peso, misura del girovita, pressione sanguigna, efficienza polmonare, denti, postura. Si raccomanda un'analisi del sangue annuale dall'età di 15 anni. Richiedere: emocromo (inclusi livello di calcio, colesterolo e glucosio), analisi del ferro (incluso livello del ferro), sistema endocrino (inclusi ormoni del sesso, tiroide e vitamina D).

Non esitate a richiedere una valutazione medica per la vostra persona con PWS qualora siate preoccupati per la sua salute a causa di cambiamenti nel modo di fare o nel comportamento. Fornite sempre informazioni sulla PWS al medico od al personale paramedico che la visitano, considerando che la PWS NON è una sindrome molto conosciuta ed include tratti specifici che devono essere compresi prima di prescrivere un trattamento. Le persone con PWS hanno bisogno delle orecchie, occhi, e voce della persona con cui vivono per mantenere una buona salute ed essere longevi!