



PWS: il potenziale familiare

Elisabetta Nalon

1 Introduzione

La sindrome di Prader Willi è una malattia genetica rara con una considerevole variabilità clinica ed è considerata la prima causa genetica dell'obesità, comporta anche ritardo cognitivo ed una altissima incidenza di disturbi comportamentali che spesso sfociano in psicosi anche violente. Alla base del PWS vi sono differenti meccanismi genetici che portano all'assenza di espressione dei geni paterni, normalmente attivi, presenti nella regione del cromosoma 15 (15q11-13). Il quadro clinico, alla cui base sembra esservi una disfunzione ipotalamica, presenta un andamento bifasico: 1) il periodo neonatale e la prima infanzia sono caratterizzati da marcata ipotonia muscolare (difficoltà di suzione con scarso accrescimento ponderale e ritardata acquisizione delle principali tappe dello sviluppo

psicomotorio); 2) tra il secondo e terzo anno di vita avviene un miglioramento dell'ipotonia e compare l'iperfagia ingravescente, secondaria ad un mancato senso di sazietà provocando, se non viene applicato fin da subito un trattamento, un'obesità di grado elevato resistente a trattamenti dietetici e farmacologici. Si aggiungono poi altre difficoltà come le disfunzioni endocrine (criptorchidismo, ipogonadismo, ipotiroidismo, deficit dell'ormone della crescita, osteoporosi), le problematiche ortopediche (scoliosi, ginocchio valgo, piede piatto), oculistiche (strabismo), otorinolaringoiatriche (ipertrofia adnotonsillare,

sindrome delle apnee ostruttive), deficit cognitivo (da lieve a grave) e problematiche comportamentali (irascibilità, aggressività, manipolazione e tratti ossessivo-compulsivi) che si intensificano in adolescenza e nell'età

adulta con ricaduta negativa della socialità. Tale sindrome, **tra il biologico e lo psichico**, è quindi una malattia multi-sistemica che necessita di un percorso assistenziale ad alta complessità.

Negli ultimi anni la possibilità di avere una diagnosi precoce ha permesso di attivare un numero sempre maggiore di interventi preventivi rivolti principalmente al controllo dell'obesità, ma ancora pochi passi sono stati fatti in direzione di una prevenzione dei disturbi comportamentali e psicologici.

2 Obiettivo

La ricerca analizza le **esperienze emotive della famiglia** per comprendere come affrontare il disagio in presenza di un familiare con PWS.

L'ipotesi prende in esame **la teoria dell'appoggio oggettuale** del funzionamento psichico che poggia sugli aspetti, biologico e ambientale, del soggetto (Gillieron, 1983, 1994). L'ambiente primario, la famiglia del soggetto PWS, assume un'importanza rilevante: la matrice originaria è la struttura che comprende la realtà biologica e la realtà psichica, si forma attraverso l'equilibrio familiare e contemporaneamente assicura di mantenere tale equilibrio. Lo studio ha l'obiettivo di analizzare il **potenziale familiare** di fronte a una patologia multisistemica congenita su base genetica, indagando la capacità della famiglia di contenere le difficoltà ordinarie per impostare una quotidianità accettabile che permetta l'accesso alla progettualità di tutti i componenti, genitori e fratelli, del familiare affetto da PWS.

4 Metodo

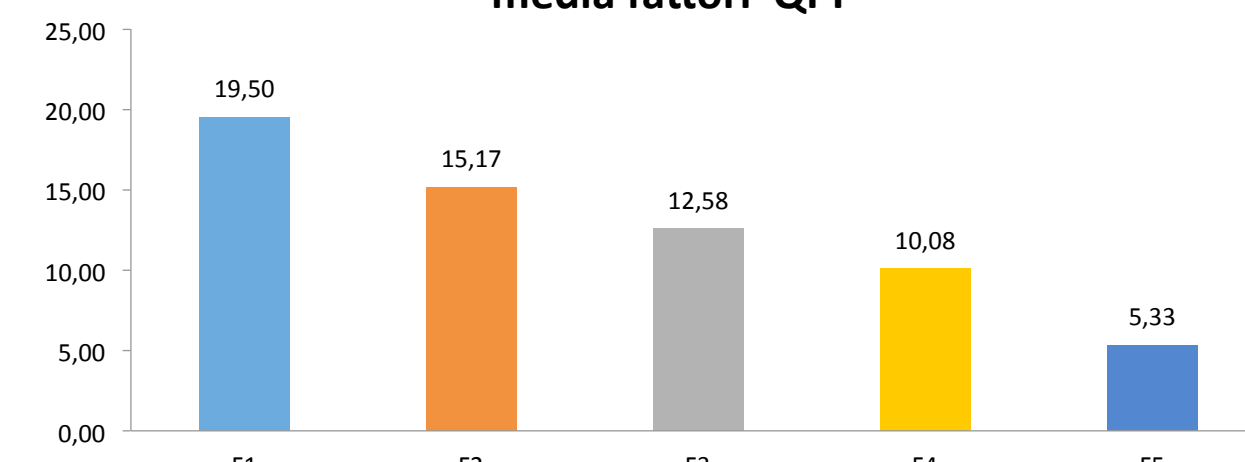
Il progetto ha lo scopo di studiare ed evidenziare, con la collaborazione di famiglie volontarie, alcune aree ritenute significative (spiegazione della sindrome, attribuzione di colpa, dinamiche genitoriali, relazioni interne alla famiglia, relazioni esterne alla famiglia, percezione del futuro) per un miglior affrontamento della situazione.

a) I colloqui sono stati anticipati dalla somministrazione del **questionario QPF** (QPF, Roma 1991 Questionario sui Problemi

Familiari) che esplora la percezione, e il carico, del disagio vissuto nella famiglia in relazione ai disturbi di un suo componente. Tale strumento autosomministrato, comprende 72 item che indagano: 1) Carico Oggettivo 2) Aiuto Ricevuto 3) Carico Soggettivo 4) Atteggiamenti Positivi 5) Atteggiamenti di Ipercriticismo. È composto principalmente da un numero di affermazioni (item) che esprimono un atteggiamento positivo e negativo rispetto ad uno specifico oggetto. La somma di tali giudizi tende a delineare in modo ragionevolmente preciso

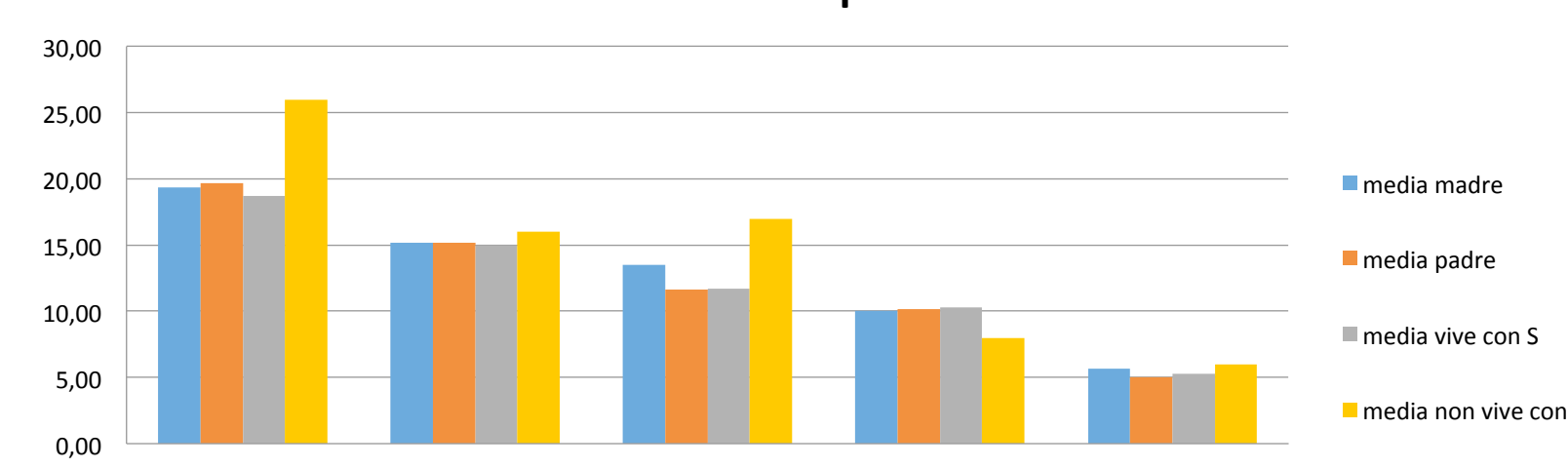
l'atteggiamento del soggetto nei confronti delle difficoltà vissute. Per ogni item si presenta una scala di accordo/disaccordo. A ciascun genitore partecipante è stato chiesto di indicare sulla scala il loro grado di accordo o disaccordo con quanto espresso dall'affermazione. Sono emersi i seguenti punteggi riferiti ai fattori QPF:

media fattori QPF

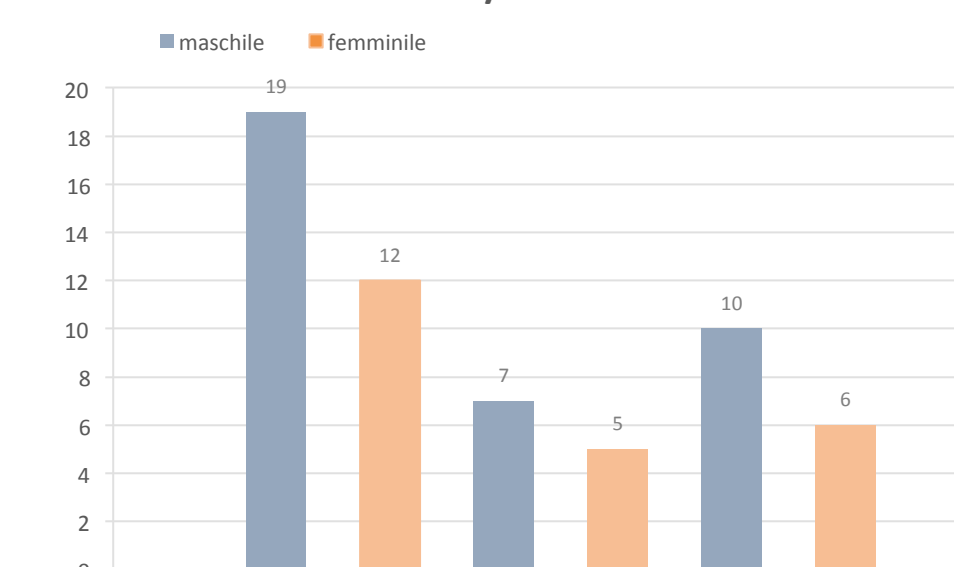


Fattore 1 = Carico Oggettivo
Fattore 2 = Aiuto Ricevuto
Fattore 3 = Carico Soggettivo
Fattore 4 = Atteggiamenti Positivi
Fattore 5 = Ipercriticismo

selezione parziale



ETÀ/GENERE



b) E' stata prevista la partecipazione a nr. 4 colloqui di circa 45' ciascuno (**IPB Investigazione Psicodinamica Breve**), da svolgersi a distanza di una settimana l'uno dall'altro per ciascuna coppia di genitori. Le famiglie selezionate dall'Associazione PWS Triveneto sono state sei.

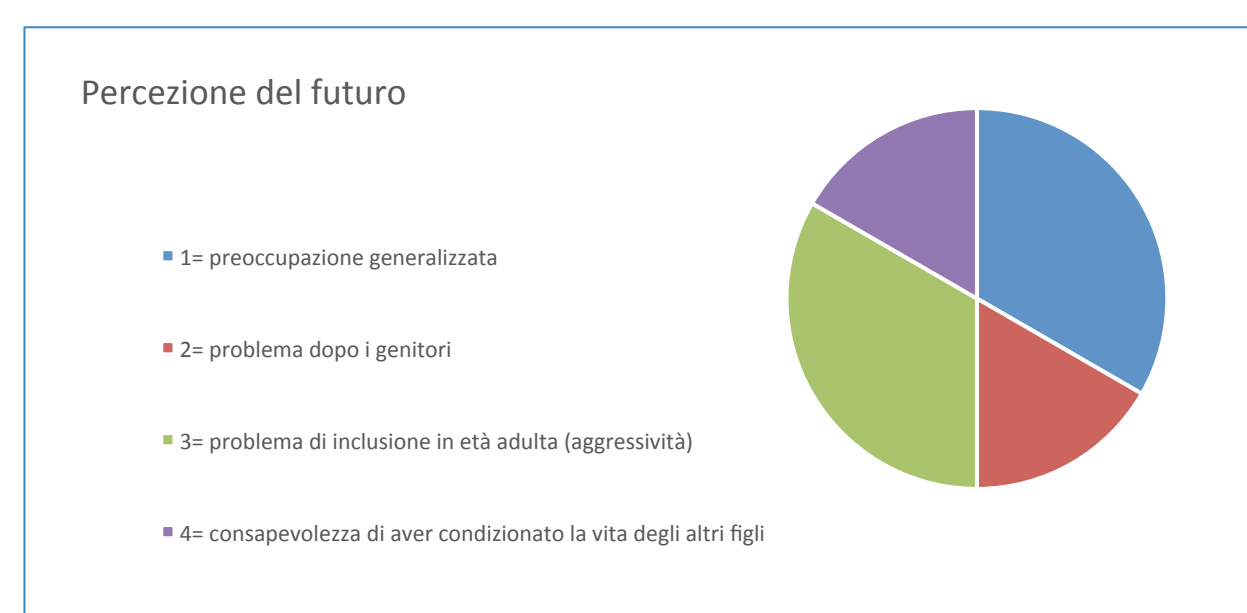
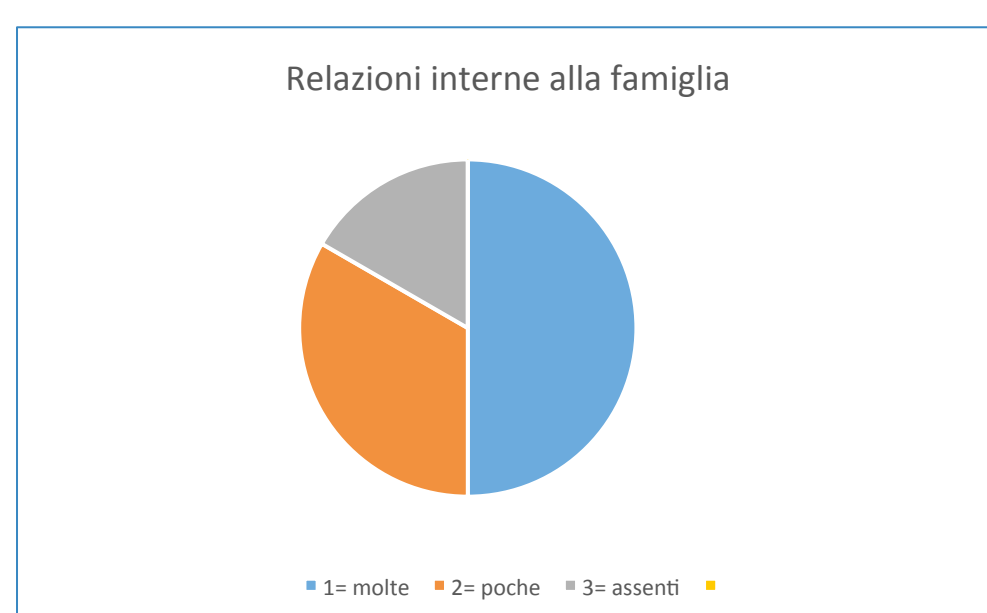
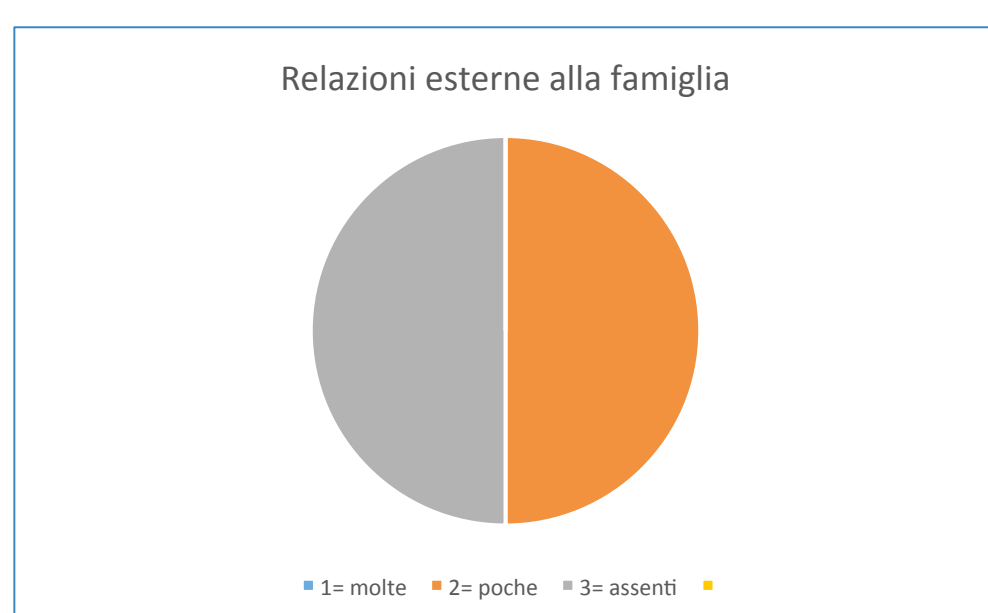
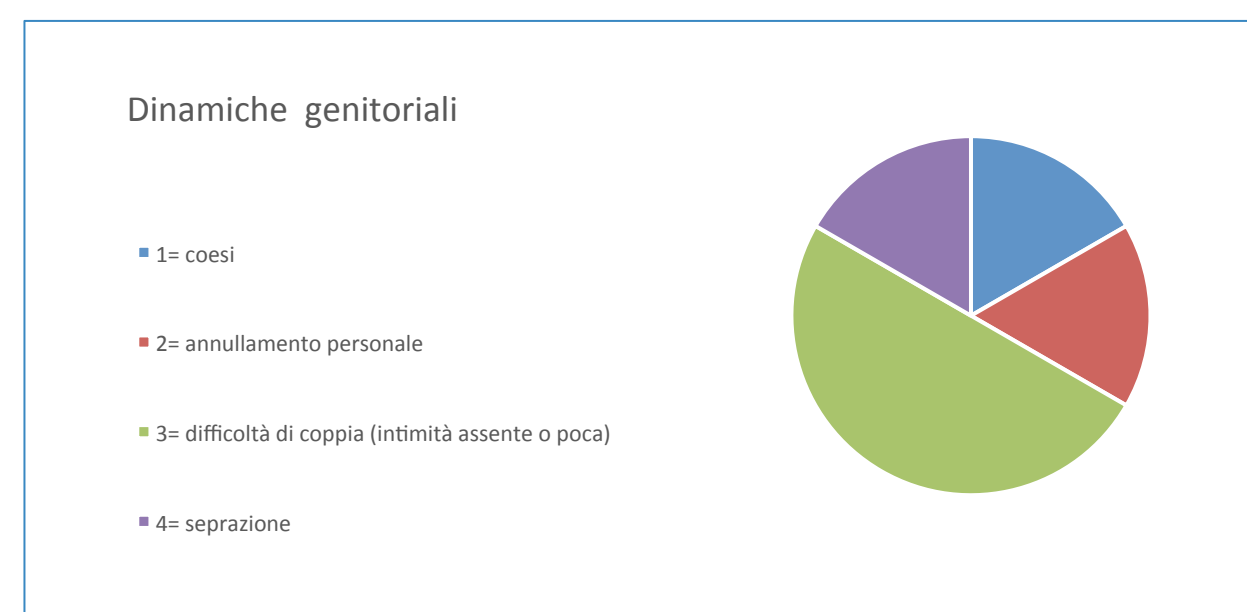
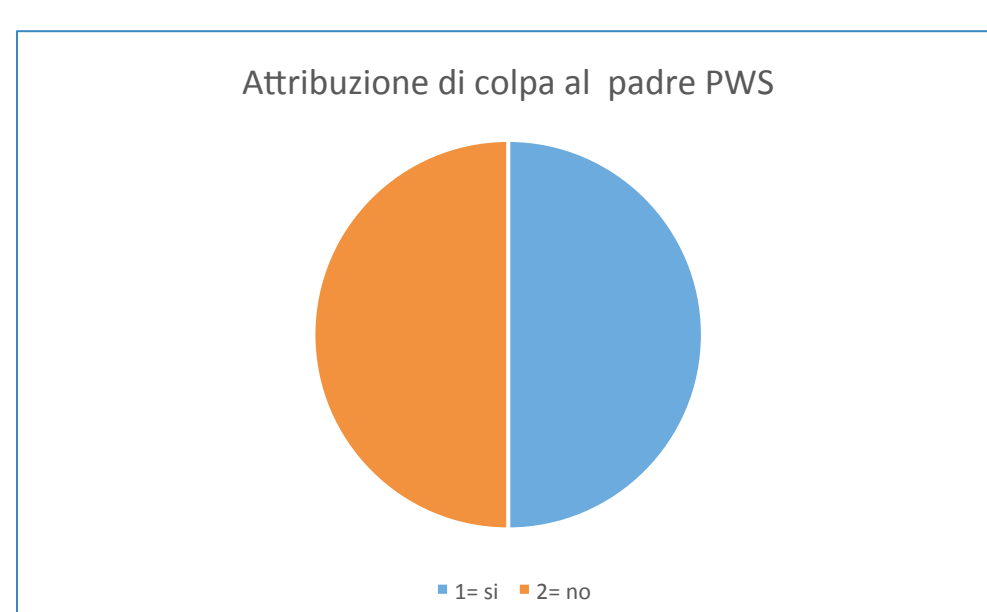
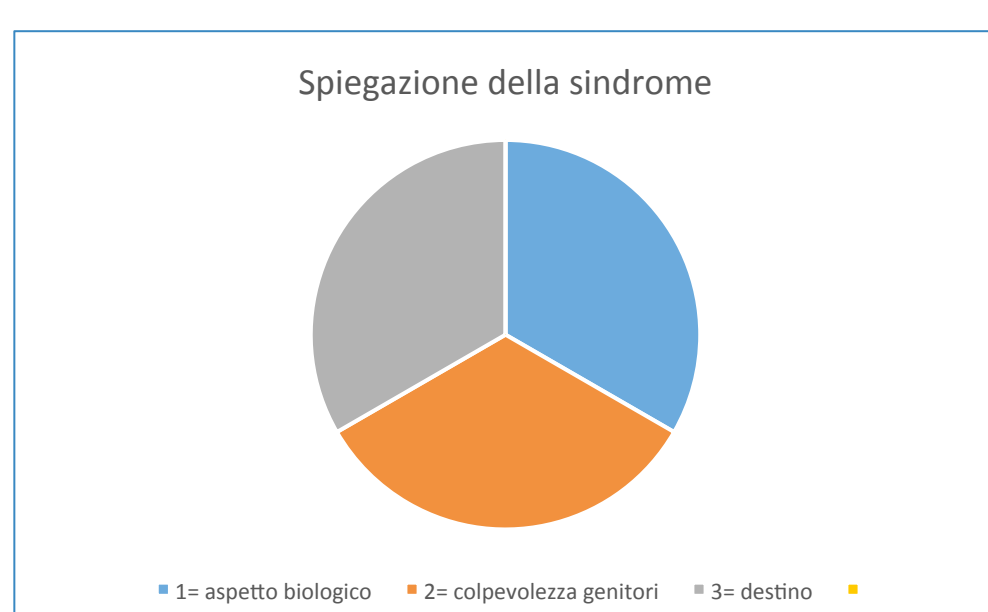
c) La **ricerca qualitativa** colloca l'osservatore nel mondo. Consiste in un insieme di pratiche interpretative che rendono consapevole la percezione dell'ambiente esterno (il mondo), attivando quelle trasformazioni personali che permettono l'integrazione e l'equilibrio tra esterno/interno (Denzin e Lincoln, 2015).

La ricerca di tipo qualitativo è collegata a modelli (Semeraro, 2014) di:

- complessità → multidimensionalità delle esperienze
- contestualità → i fenomeni vengono considerati tenendo conto delle realtà situazionali
- processualità → i dati di indagine sono dipendenti dalla dimensione temporale che caratterizza il processo di ricerca.

5 Risultati

Attraverso l'analisi qualitativa dei dati di ricerca (4 colloqui per ogni coppia di genitori), costituiti dalla narrazione di aspetti esperienziali e situazionali di ciascuna famiglia coinvolta, sono state evidenziate le seguenti categorie semantiche:



6 Conclusioni

La ricerca ha tenuto conto della interconnessione tra i processi esterni al soggetto (manifestazioni naturali e sociali) e i processi mentali del soggetto (vissuto interno). I colloqui con i genitori sono stati sottoposti ad un'analisi del contenuto del testo di tipo induttivo (individuazione di temi comuni e ricorrenti). L'interpretazione dei dati è stata di tipo soggettivo a partire dai dati emergenti dalla realtà espressa.

ASPETTI ESTERNI: La **preoccupazione per il futuro** è messa in evidenza dalla necessità di impostare delle regole che dovrebbero creare un automatismo nel soggetto PWS, incapace di accedere al processo simbolico. Ciò favorirebbe, inoltre, la possibilità di condurre un'ordinarietà giornaliera.

Emerge la necessità di dover valorizzare, proporzionalmente alla incapacità dei genitori di far fronte alle necessità di tutti i giorni, la ricerca in campo farmacologico, soprattutto per contenere l'insaziabilità e i tratti aggressivi del soggetto PWS che emergono, in particolar modo, dalla frustrazione di dover dipendere dall'altro.

ASPETTI INTERNI: La **potenzialità della famiglia** sta nell'individuare ed elaborare gli stati interni soggettivi, come la colpevolezza e l'imperfezione dell'immagine che attaccano il narcisismo, e pervenire alla capacità di continuare ad essere coppia con tutte le sfumature affettive, affinché possa consolidarsi quel gruppo che permette la costituzione di una **mission familiare** che coinvolge tutti i suoi componenti. Il consolidamento della coppia favorirebbe, per entrambi i componenti, l'**appoggio ambientale** necessario per impostare una quotidianità condivisa.

L'**infusione di speranza** (fattore di sostegno, Yalom, 1970) evita lo scoraggiamento e può fungere da motivazione non solo nella coppia e nella famiglia, ma anche all'interno delle Associazioni PWS territoriali, rafforzando il senso di appartenenza e limitando la percezione di isolamento.

Considerata la complessità del problema, il limite dei 4 colloqui non permette di evidenziare, in modo significativo, altre variabili.