

# SENSIBILIZZARE E INFORMARE

La Federazione Italiana Prader-Willi, ispirandosi ai principi di solidarietà, da oltre 20 anni si impegna a sostenere i soggetti affetti dalla sindrome di PWS e le loro famiglie



La Federazione Italiana Prader-Willi è nata nel 1999 con l'obiettivo di migliorare le condizioni di vita di malati e famiglie

La Sindrome di Prader-Willi (PWS) è nota come la causa genetica più comune di obesità. Anche se l'eziopatogenesi di questa malattia genetica è di tipo complesso, risulta essere il risultato di un'anomalia sul cromosoma 15. La patologia si verifica nei maschi e nelle femmine in ugual misura. La PWS è una malattia genetica complessa che colpisce l'appetito, la crescita, il sistema ormonale, il metabolismo, le funzioni cognitive e il comportamento. È inoltre tipicamente caratterizzata da ridotto tono muscolare, bassa statura, sviluppo sessuale incompleto, disabilità intellettiva, comportamento peculiare e segue tutte le complicanze dell'obesità. Nel luglio del 1991, sedici famiglie, tutte residenti in Lombardia, fondarono la prima Associazione Regionale di soggetti affetti da Sindrome di Prader-Willi, alla quale seguì l'istituzione di realtà del medesimo tenore in altre regioni italiane. Nel 1999 i presidenti di tutte le sedi regionali, allo scopo di dare maggior impulso al coordinamento delle attività

delle associazioni e di migliorare i rapporti con le istituzioni, fondarono la "Federazione fra le Associazioni per l'aiuto ai soggetti con la sindrome di Prader-Willi e alle loro famiglie". Oggi, la Federazione Italiana Prader-Willi, che non ha alcun scopo di lucro, si ispira ai principi della solidarietà umana e si prefigge la finalità di aiutare i soggetti affetti dalla Sindrome di Prader-Willi e dalle altre malattie rare a diventare, per quanto possibile, indipendenti consigliando i genitori e chiunque si occupi delle loro problematiche. Tra le funzioni che la Federazione assolve, vi è quella di sensibilizzare gli organi politici e gli enti amministrativi, sanitari e privati, promuovere corsi, pubblicazioni e conferenze, aiutare e supportare le famiglie attraverso consigli, sezioni regionali e centri specializzati. Il Comitato Scientifico che opera all'interno della Federazione Italiana Prader-Willi

## LA PATOLOGIA

La PWS è un'anomalia sul cromosoma 15 ed è causa genetica di obesità

rappresenta invece un importantissimo organo consultivo e di appoggio al Consiglio Direttivo, che ha il duplice compito di fare proposte e di esprimere pareri su tutte le potenziali iniziative inerenti studio, ricerca e assistenza delle persone affette dalla sindrome. Rappresenta inoltre un'interfaccia dell'Associazione nei confronti del mondo scientifico ed accademico e collabora costantemente con tutte le strutture di riferimento sul territorio nazionale e, attraverso i suoi membri, partecipa ai Congressi internazionali sulla Sindrome di Prader-Willi. Infine, spazio alle iniziative di cui la Federazione si fa promotrice: tra queste, ormai da oltre 15 anni, ecco quella relativa ai soggiorni estivi. Quest'anno la Federazione, oltre alle strutture ormai consolidate di Casa Sora (Foresto Sparso - Bg) e



dell'Oasi Fiume Alento (Prignano Cilento - Sa), attiverà il soggiorno presso la Casa per Ferie Santa Maria al Mare (Cervia - Ra). Soggiorni riservati a tutti i ragazzi e le ragazze affette dalla sindrome di Prader-Willi, con la supervisione di esperti e di una qualificata équipe multidisciplinare che promuoverà diverse attività, tutte mirate a incrementare le capacità di socializzazione dei pazienti, al di fuori del loro abituale contesto familiare. Uno degli obiettivi che si è posta la Federazione Nazionale è inoltre quello di arrivare ad avere un'uniformità di trattamento nel riconoscimento dei diritti delle persone affette dalla sindrome di Prader-Willi e, in particolare, riuscire a ottenere l'indennità di accompagnamento fin dalla prima infanzia. Per chi dovesse avere difficoltà nel riconoscimento della indennità di accompagnamento, ecco dunque la presenza di un avvocato in seno alla Federazione, che si rende disponibile a fornire una qualificata assistenza legale. Ma non è tutto: la Federazione offre anche un servizio volto all'inclusione e al successo formativo scolastico per i bambini affetti da questa patologia. A tal proposito, una insegnante di sostegno, mamma di un bambino con PWS, è infatti a disposizione per fornire il supporto e i consigli necessari per affrontare al meglio l'inclusione e il successo formativo. La Federazione è inoltre associata a numerose e importanti organizzazioni, come Telethon, Uniamo Eurordis e International Prader-Willi Syndrome Organisation (IPWSO).

INFO  
[www.praderwilli.it](http://www.praderwilli.it)



La Federazione da oltre 15 anni organizza soggiorni estivi specializzati

## INTERVISTA ALLA PRESIDENTE

Andreina Comoretto: «Una diagnosi precoce è essenziale per fronteggiare la patologia»

A Raccontare meglio la Sindrome di Prader-Willi è direttamente la Presidente della Federazione Italiana Prader-Willi, Andreina Comoretto: «Una diagnosi precoce della malattia - sottolinea la dottoressa - è condizione essenziale per fronteggiare in modo efficace la patologia. Tale precocità ci aiuta infatti a predisporre e a stabilire immediatamente gli idonei trattamenti riabilitativi. Inoltre è necessario che lo circonda. Purtroppo, a oggi - aggiunge la dottoressa Comoretto - non esiste una cura specifica per la patologia, anche se vi sono numero-

se sperimentazioni in corso. La terapia con ormone della crescita è in grado tuttavia di agire positivamente sulla crescita staturale e sull'eccesso di tessuto adiposo e rappresenta oggi il più efficace intervento di cura». Infine, un riferimento al modo nel quale la Sindrome di Prader-Willi e tutte le altre malattie rare vengono gestite a livello politico e sanitario: «Ancora non si fa abbastanza - sottolinea la presidente - e le famiglie sono abbandonate a loro stesse, specialmente dopo che il paziente arriva ai 18 anni di età, perché non esiste un progetto assistenziale di transizione all'età adulta e l'unico supporto restano i familiari».

## LA PSICHIATRIA

La Federazione Italiana Prader-Willi ha l'obiettivo di aiutare i soggetti affetti da questa sindrome. Ma, tra le sue finalità principali, vi è anche quella di contribuire a combattere tutte le altre malattie rare, in un'ottica di interventi sinergici di grande rilevanza. A tal proposito, anche la psichiatria può contribuire a svolgere un ruolo fondamentale. Ma non è facile oggi, per la Federazione, ricevere questo supporto. In secondo luogo, la psichiatria legata alla disabilità intellettiva sembra registrare anche una carenza di formazione universita-

ria. Nei centri specializzati, sono solamente i neuropsichiatri infantili a occuparsi dei malati di Sindrome di Prader-Willi, riuscendo a soddisfare, nonostante un impegno encomiabile, solo una sfera poco ampia di conoscenza. Una delle richieste della Federazione è dunque quella di impegnarsi affinché la psichiatria possa occuparsi delle disabilità intellettive in maniera ancora più specifica, in modo da stabilire strategie di intervento sempre più mirate ed efficaci nella cura della sindrome Prader-Willi e di tutte le altre malattie rare.



La psichiatria può svolgere un ruolo molto importante



La PWS colpisce appetito, crescita, sistema ormonale, metabolismo, funzioni cognitive e comportamento