



RAPPORTI ISTISAN 15|42

ISSN: 1123-3117 (cartaceo) • 2384-8936 (online)

***Parent training* nella sindrome di Prader-Willi: analisi di un'esperienza formativa**

Y. Kodra, A. Ferraroni, M.A. Serra,
F. Carretto, M.A. Ricci, D. Taruscio



FORMAZIONE
E INFORMAZIONE

ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ

***Parent training* nella sindrome di Prader-Willi:
analisi di un'esperienza formativa**

Yllka Kodra (a), Alessia Ferraroni (a), Maria Antonietta Serra (a),
Flavia Carretto (b), Maria Antonietta Ricci (c), Domenica Taruscio (a)

(a) Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

(b) Policlinico Università di Tor Vergata, Roma

(c) Federazione Nazionale Sindrome di Prader-Willi, Roma

ISSN: 1123-3117 (cartaceo) • 2384-8936 (online)

Rapporti ISTISAN
15/42

Istituto Superiore di Sanità

Parent training nella sindrome di Prader-Willi: analisi di un'esperienza formativa.

Yllka Kodra, Alessia Ferraroni, Maria Antonietta Serra, Flavia Carretto, Maria Antonietta Ricci, Domenica Taruscio
2015, v, 30 p. Rapporti ISTISAN 15/42

Il rapporto fornisce la descrizione di un Corso di formazione “Incontri di *parent training* nella Sindrome di Prader-Willi”, organizzato dal Centro Nazionale Malattie Rare dell’Istituto Superiore di Sanità, in collaborazione con la Federazione Nazionale Sindrome di Prader-Willi negli anni 2008-2009. Il corso ha coinvolto la partecipazione di genitori di persone con Sindrome di Prader-Willi con l’obiettivo di migliorare conoscenze, abilità e competenze idonee a consentire di operare la modificazione degli aspetti problematici relativi al comportamento del proprio figlio. In particolare il rapporto descrive le varie fasi della realizzazione del corso: definizione del programma; selezione dei formatori; selezione delle famiglie; valutazione del carico familiare e la sua valutazione dell’efficacia.

Parole chiave: Parent training; Sindrome di Prader-Willi; Valutazione dell’efficacia

Istituto Superiore di Sanità

Parent training and Prader-Willi Syndrome: analysis of a training experience.

Yllka Kodra, Alessia Ferraroni, Maria Antonietta Serra, Flavia Carretto, Maria Antonietta Ricci, Domenica Taruscio
2015, v, 30 p. Rapporti ISTISAN 15/42 (in Italian)

The report provides a description of a training Course “Seminars on parent training for Prader-Willi Syndrome”, organized by National Centre for Rare Diseases of Istituto Superiore di Sanità (National Health Institute in Italy), in collaboration with Federazione Nazionale Sindrome di Prader-Willi (National Federation for Prader-Willi Syndrome in Italy) in 2008-2009. The course involved the parents of children with Prader-Willi Syndrome in order to improve their knowledge on the disease, enhancing their ability and competence in managing their children. In particular, the report describes the various steps to realize the course: program definition, parents’ selection, trainers’ selection, who conducts the *parent training* and the evaluation family burden and the evaluation of the efficacy of *parent training* methodology.

Key words: Parent training; Prader-Willi Syndrome; Efficacy evaluation

Si ringraziano per il lavoro svolto: i docenti (Graziano Grugni, Laura Bosio, Deborah Ollero, Alessandra Picco, Irune Achutegui, Teresa Grimaldi Capitello, Letizia Ragusa, Pia Massaglia, Antonino Crinò, Teresa De Toni, Carla Fermariello), i genitori e altri operatori (Adreani Anna, Ania Daniela, Bastianelli Claudia, Belli Laura, Beorchia Elena, Bonaldo Vittorio, Brunelli Gino, Campana Donatella, Casolaro Andrea, Ciamberlano Pierluigi, Caputi Marco, Conforti Angelo, Del Freo Alfonso, Di Bella Antonio, Di Loreto Anna Maria, Di Pierro Franca, Garofalo Roberto, Gentili Paola, Glielmo Antonio, Greco Maria Pia, Grimaldi Eugenio, Ippolito Rosa, Laserra Domenico, La Starza Caterina, Leodori Simona, Leoni Samanta, Liberti Maria, Lopetti Daniela, Lopetti Stefania, Maiorana Orazio, Masiello Franca, Masiello Luigi, Morisi Patrizia, Motta Andrea, Palandri Elena, Pannetta Maria Carmela, Pariggiano Giovanna, Pascetta Giuseppe, Pediconi Maria Pia, Piscitelli Sara, Poli Brunella, Pozzobon Ileana, Righetti Clara, Rinaldi Rosato Gennaro, Rosella Eva, Rossi Roberto, Rossillo Anna, Salvatori Miriam, Silvestri Rodolfo, Simeoni Rita, Tromboni Giacomina, Vatteroni Maria, Verni Paolo Alessio, Zigoli Pietro Paolo, Balzano Anna, Ricci Loredana).

Per informazioni su questo documento scrivere a: yllka.kodra@iss.it

Il rapporto è accessibile online dal sito di questo Istituto: www.iss.it.

Citare questo documento come segue:

Kodra Y, Ferraroni A, Serra MA, Carretto F, Ricci MA, Taruscio D. *Parent training nella sindrome di Prader-Willi: analisi di un'esperienza formativa*. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2015. (Rapporti ISTISAN 15/42).

Legale rappresentante dell’Istituto Superiore di Sanità: *Gualtiero Ricciardi*

Registro della Stampa - Tribunale di Roma n. 114 (cartaceo) e n. 115 (online) del 16 maggio 2014

Direttore responsabile della serie: *Paola De Castro*

Redazione: *Paola De Castro* e *Sandra Salinetti*

La responsabilità dei dati scientifici e tecnici è dei singoli autori, che dichiarano di non avere conflitti di interesse.



INDICE

Premessa	iii
Prefazione	v
Parent training: definizione e caratteristiche	1
Sindrome di Prader-Willi	4
Progettazione, realizzazione e valutazione del corso sul <i>parent training</i> nella Sindrome di Prader-Willi	6
Definizione del programma	7
Selezione formatori	9
Docenti	9
Conduitori	10
Osservatori	10
Selezione dei partecipanti	11
Valutazione del carico familiare	11
Valutazione dell'efficacia del corso	14
Valutazione del gradimento	15
Valutazione dell'efficacia percepita	17
Valutazione di follow-up	18
Conclusioni	20
Bibliografia	21
Appendice	
Scheda informativa sulla Sindrome Prader-Willi	23

PREMESSA

Il Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità, in collaborazione con la "Federazione Nazionale Sindrome di Prader-Willi", ha progettato e sviluppato un corso di formazione rivolto ai genitori di ragazzi con Sindrome di Prader-Willi, nonché ai *caregiver* familiari ed extrafamiliari basato sulla metodologia del *parent training*: "Incontri di *parent training* nella Sindrome di Prader-Willi"

Questo rapporto descrive le modalità operative per progettare e realizzare un percorso di formazione attraverso questa metodologia.

Tale approccio è stato scelto poiché aumenta l'empowerment e migliora la qualità di vita delle figure coinvolte; orienta i genitori al *problem solving*, fornisce supporto emotivo-empatico e incrementa il loro senso di autostima nella gestione delle problematiche dei figli.

La famiglia è considerata la più importante risorsa terapeutica da affiancare agli operatori socio-sanitari nella gestione e risoluzione delle problematiche poste dalla condizione di malattia rara.

Il coinvolgimento e la partecipazione delle Associazioni dei pazienti sono cruciali nella promozione e nella realizzazione di questi modelli d'intervento, favorendo l'informazione e la formazione dei genitori. Tale collaborazione ha evidenziato l'importanza del loro ruolo nella definizione dei bisogni e ne ha incentivato il coinvolgimento attivo nell'affrontare e rispondere alle problematiche legate alle malattie rare.

Questa prima esperienza ci ha convinto che l'approccio di *parent training* può essere valido anche per altre famiglie con soggetti colpiti da malattie rare e che il suo grande vantaggio sia rappresentato dalla capacità di coinvolgimento delle famiglie e degli operatori in tutti i contesti, attraverso un rapporto paritario di scambio reciproco.

Domenica Taruscio
Direttore del Centro Nazionale Malattie Rare

PREFAZIONE

Scrivo oggi, a distanza di alcuni anni dal corso di *parent training* a cui ho partecipato a Roma presso il Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità, e sento ancora le emozioni che ho provato durante tutti gli incontri. Il corso di formazione organizzato dal Centro Nazionale Malattie Rare, in collaborazione con la Federazione Nazionale Sindrome di Prader-Willi è stato progettato sia per familiari di persone affette da malattia rara, la sindrome di Prader-Willi, sia per i *caregiver* cioè per i soggetti coinvolti e interessati nella gestione di queste persone.

Ad ogni incontro erano presenti genitori, nonni, zii, fratelli, insegnanti ed educatori; persone con diverse mansioni, diverse responsabilità ma con lo stesso desiderio di cercare delle soluzioni per dare delle giuste risposte alle problematiche presenti in questa patologia.

Le riunioni sono state sei e ad ogni incontro gli argomenti trattati sono stati diversi ed importanti, si è parlato di: educazione alimentare, scuola, età adulta, dopo di noi, sessualità, comunicazione, gestione delle problematiche e di tanti altri argomenti. Il tempo dedicato all'iniziativa, circa sei ore per riunione, è stato ben organizzato ed è trascorso sempre velocemente rispetto al desiderio di rimanere per proseguire l'incontro e ascoltare gli altri per parlare, confrontarsi, esprimere le proprie idee ed impressioni; ad una prima parte teorica è seguita la discussione tra familiari e professionisti e molti hanno potuto raccontare la propria esperienza e sentire poi il parere dei professionisti ma anche quello dei vari docenti e degli altri familiari presenti.

A quel corso ho partecipato come docente, genitore esperto, ma soprattutto come genitore ho apprezzato l'importanza di un confronto tra diverse categorie di persone e l'emozione di sentirsi parte integrante e direttamente coinvolta nel progetto di sostegno alla famiglia e al figlio con necessità particolari.

Per ogni argomento trattato sono stati invitati a parlare dei professionisti e dei docenti esperti della sindrome di Prader-Willi, con esperienza di contatti con le famiglie. Ogni docente ha illustrato l'argomento in modo chiaro e semplice sostenendo il familiare a raccontare la propria esperienza e a fare domande.

Ricordo ancora oggi e molto bene i suggerimenti consigliati dai docenti per superare i momenti di crisi del proprio figlio, di come gestire la loro dieta quando si è a casa e quando si è fuori e di come aiutarli a farsi amicizie. Ricordo il racconto commosso di alcuni fratelli che hanno voluto parlare della loro esperienza e della loro sensazione di sentirsi quasi esclusi dalla famiglia per il desiderio dei genitori di proteggerli dal dolore, ma di voler essere partecipi nella vita del proprio fratello. Momenti che hanno sollecitato tante riflessioni da parte dei genitori.

Ritengo che il corso di formazione sul *parent training* effettuato presso il Centro Nazionale Malattie Rare sia stato l'unico nel suo genere così completo di professionisti competenti ed esperti e ha rappresentato per le famiglie un'occasione rilevante di cambiamento e di consapevolezza di essere parte integrante nella vita dei propri figli e, cosa ancora più importante, ha trasmesso alle famiglie la sensazione di non essere sole in questo lungo percorso e di avere le capacità e la sicurezza di poterlo affrontare.

Maria Antonietta Ricci
Fondatrice della Federazione Nazionale
Sindrome di Prader Willi

PARENT TRAINING: DEFINIZIONE E CARATTERISTICHE

Per *parent training* si intende una “attività di formazione” rivolta ad una coppia o ad un gruppo di genitori che hanno in comune l’esperienza di un figlio con una particolare caratteristica o difficoltà.

Generalmente il *parent training* di gruppo si rivolge a tutti i *caregiver*, sia familiari (es. zii, nonni, ecc.) sia extrafamiliari (es. insegnanti e altri operatori), coinvolti nella gestione quotidiana della relazione con il bambino. È caratterizzato dallo scambio reciproco fra partecipanti che condividono esperienze personali e possono identificare soluzioni operative da un punto di vista “non professionale”. Tale percorso formativo mira a far assumere alle figure coinvolte quelle conoscenze, abilità e competenze idonee a consentire loro di operare la modificazione, orientata e programmata, del comportamento ritenuto problematico del proprio figlio e di assumere consapevolmente le proprie responsabilità educative in senso più ampio e generale (1, 2).

Nato più di quarant’anni fa nell’ambito dei disturbi del comportamento infantile, il *parent training* è attualmente un modello operativo estremamente flessibile. Le principali aree di intervento sono diventate le disabilità educative, i disagi relazionali, le incompetenze comunicative, le inabilità comportamentali.

Questo modello d’intervento centrato sulla famiglia non è, tuttavia, ancora sufficientemente conosciuto né utilizzato in Italia, nonostante l’efficacia documentata da una vastissima letteratura sperimentale.

Il programma di *parent training* si basa su alcuni principi fondamentali. Innanzi tutto secondo tale approccio il genitore ricopre un ruolo importante nella crescita e nello sviluppo del bambino e determina la qualità del rapporto con il proprio figlio. Lo scambio dell’informazione tra i genitori riguardo allo sviluppo cognitivo, emozionale e comportamentale dei loro bambini può migliorare la capacità del genitore a capirne i fattori che influenzano il comportamento. Inoltre aumenta la sensibilità del genitore a comprendere i bisogni dei propri figli favorendo lo sviluppo di aspettative realistiche nei loro confronti.

I principali approcci cui si riferisce il *parent training* sono l’approccio comportamentale e l’approccio non comportamentale (5).

L’*approccio comportamentale*, basato sulla *behavior modification* (modificazione del comportamento), mira a rendere autonomi e autosufficienti i genitori anche in situazioni particolarmente complesse (figli con patologie fisiche, cognitive o psicologiche, ecc.), trasferendo specifiche abilità strumentali in grado di modificare il comportamento disadattivo. Obiettivo di tale approccio è l’acquisizione, da parte del genitore, di una serie di abilità, capacità e competenze, attraverso le quali egli sarà in grado di osservare, registrare e misurare il comportamento-problema del figlio, definendo una strategia di intervento mirato alla sua modifica e al suo mantenimento nel tempo (2).

L’*approccio non comportamentale*, attraverso il trasferimento di informazioni e abilità cognitive, intende incrementare la capacità del genitore di individuare i bisogni dei propri figli, migliorare il supporto emotivo e la qualità della comunicazione nonché favorire l’empowerment, cioè valorizzare le idee e le soluzioni che ciascuno propone in modo da rafforzare il senso dell’efficacia genitoriale.

Tuttavia, entrambi i modelli proposti possono presentare dei limiti. Il *parent training* comportamentale, ricco di consigli pratici, implica un atteggiamento passivo del genitore, portando al suo addestramento. Tale metodo focalizzato su comportamenti osservabili e

circoscritti non consente di includere le dimensioni importanti della relazione tra genitori e figli come la qualità della comunicazione e il riconoscimento delle emozioni.

Le critiche mosse all'approccio non comportamentale riguardano soprattutto la difficoltà nell'individuazione e misurazione delle variabili affettive (supporto empatico, accettazione dei sentimenti).

Nell'approccio attuale al *parent training* le variabili cognitive ed emozionali e la storia delle interazioni familiari assumono un ruolo centrale. Si riconosce ai genitori una specifica competenza in quanto "esperti" dei problemi del figlio. Ne deriva la necessità di promuovere un approccio integrato per dare spazio alle variabili individuali (personalità, aspettative, emozioni, ecc.) e consentire un'interazione complementare tra le conoscenze tecniche generali e l'esperienza unica del genitore.

Nella pianificazione del programma di formazione genitoriale, è necessario prendere in considerazione molteplici aspetti quali:

1. *Definizione degli obiettivi*

Gli obiettivi cambiano in funzione degli scopi del *parent training* e delle caratteristiche del gruppo. La loro articolazione dipende da ciò che il programma si prefigge (trasmettere informazioni, fornire un supporto emotivo, modificare atteggiamenti e abilità), anche se spesso questi obiettivi si intersecano.

2. *Struttura del programma*

In genere, un programma prevede dai quattro ai dieci incontri (o più per approfondimenti su temi di interesse specifico), per consentire che tra le famiglie nasca un clima confidenziale. Solitamente gli incontri, con cadenza settimanale o mensile, durano due-tre ore ma spesso è difficile concludere in tempo. Uno o due incontri finali devono essere programmati per il follow-up.

3. *Modalità formative*

Ogni incontro affronta una specifica tematica. È consigliato che i partecipanti conoscano in anticipo gli argomenti e gli obiettivi di ciascun incontro in modo che possano mettere a fuoco con efficacia il tema dell'incontro.

Dopo una prima fase di accoglienza e saluto, ciascun incontro viene articolato in tre momenti distinti: una parte teorica, una parte pratica e le conclusioni. La parte teorica fornisce informazioni aggiornate e corrette su ogni tematica selezionata. Può essere trattata da professionisti (medici, educatori, terapeuti, ecc.) ed è necessaria per dare a tutti conoscenze di base comuni e illustrare gli aspetti generali dell'argomento. La parte pratica è destinata alla discussione di casi concreti, alle esercitazioni che devono essere congruenti con i contenuti della prima parte. I genitori vengono coinvolti a turno per presentare i loro problemi e le loro esperienze e trovare delle soluzioni. Durante le conclusioni il professionista richiama brevemente il tema dell'incontro, facendo una sintesi dei punti salienti. Risulta importante bilanciare la parte teorica con l'esigenza di rendere fruibili i contenuti in situazioni concrete.

4. *Caratteristiche dell'utenza*

L'intervento con la famiglia può essere progettato sia nel corso di consultazioni individuali che di gruppo. Nei programmi individuali, il singolo genitore o la coppia si rivolge allo specialista al fine di affrontare in maniera strutturata specifici problemi psicologici o comportamentali del bambino. L'approccio individuale, in genere, si adatta con facilità alle esigenze delle famiglie e consente più aggiustamenti nel corso del trattamento, ma è anche costoso in termini di risorse professionali impiegate.

I programmi di gruppo, invece, sono destinati a più famiglie e altri educatori che hanno un contatto o relazione con il ragazzo, con o senza la presenza del bambino. Hanno più carattere informativo, ma possono essere articolati anche in momenti a carattere pratico. I gruppi consentono a parità di tempo di incontrare i bisogni di più genitori. Tali programmi favoriscono lo scambio delle esperienze e sono più economici.

5. *Caratteristiche dei formatori (o trainer)*

La maggior parte dei programmi di *parent training* prevedono l'intervento di più formatori: docenti con specifica conoscenza sulle problematiche affrontate e sulla conduzione di gruppo, un conduttore in grado di mediare le relazioni tra i membri del gruppo e tra loro e il docente facilitando la condivisione di esperienze. Infine può essere previsto un genitore "esperto" in grado di ricondurre ad esperienze di vita vissuta gli argomenti trattati.

6. *Valutazione dell'efficacia del programma*

Gli effetti del corso possono essere immediati, prossimali e distali (5). Gli effetti immediati riguardano il livello di gradimento per programma realizzato. Si tratta di una valutazione semplice, dove viene chiesto di esprimere opinioni sui vari aspetti dell'intervento, dalla metodologia all'organizzazione. Gli effetti prossimali riguardano l'effetto del corso a livello genitoriale (l'autoefficacia percepita) in termini di incremento delle conoscenze, capacità e supporto. Tale verifica viene ripetuta anche a distanza di mesi (valutazione di follow-up) per valutare il mantenimento dell'effetto del corso (11). Invece gli effetti distali del corso consentono di misurare se le abilità acquisite dei genitori hanno portato veramente a un cambiamento comportamentale effettivo del bambino. Quest'ultimo livello di valutazione viene raramente previsto, in quanto complesso e richiede strumenti metodologici molto rigorosi (13).

SINDROME DI PRADER-WILLI

La Sindrome di Prader-Willi (SPW) è una malattia genetica causata dall'assenza o alterazione di una regione del cromosoma 15 di origine paterna (15q11-q13), struttura deputata al controllo del sistema endocrino e del comportamento (8, 15).

Nell'ambito delle malattie rare, la SPW rappresenta la forma più frequente di obesità genetica, con un'incidenza di 1 caso ogni 10.000-25.000 nati vivi e colpisce entrambi i sessi con la stessa frequenza.

La storia naturale di un paziente con SPW segue, almeno nelle prime fasi, un'evoluzione abbastanza tipica.

Alla nascita sono presenti ipotonia generalizzata più o meno rilevante, torpore e una ridotta capacità di suzione, tanto da dover ricorrere a particolari tecniche di alimentazione. Spesso è possibile rilevare alcuni segni dismorfici quali fronte prominente, occhi a mandorla, labbro superiore sottile.

Nei primi mesi è evidente un ritardo psicomotorio e, dopo il sesto-dodicesimo mese, il bambino diventa iperfagico.

Durante il secondo-terzo anno di vita aumenta il desiderio per il cibo che può portare ad una grave obesità con accumulo di adipe soprattutto al tronco e al volto.

Negli anni della seconda e della terza infanzia è presente un ritardo intellettivo e dell'apprendimento di grado variabile. Sono segnalate difficoltà nell'articolare la parola, nello scrivere, nel ricordare e negli studi di aritmetica.

Negli anni della prepubertà e della pubertà si riduce la velocità di crescita e si evidenzia un rallentato sviluppo puberale e sessuale.

Nell'adolescenza si evidenzia una bassa statura, si accentua l'obesità e diventano rilevanti i disturbi comportamentali che impediscono ai soggetti affetti dalla SPW, ancor più delle carenze intellettive, il raggiungimento di risultati scolastici soddisfacenti.

In età adulta vanno incontro a malattie metaboliche, soprattutto diabete mellito di tipo II, compromissioni cardio-polmonari e ortopediche.

I soggetti con la SPW presentano caratteristiche psicologiche particolari nella sfera intellettiva, del linguaggio ed emotiva, con problemi di adattamento sociale (difficoltà nella gestione dei rapporti interpersonali).

I disturbi comportamentali sono essenzialmente di tipo ossessivo-compulsivo. Si va dall'atteggiamento rigido, insistente e/o irragionevole, a comportamenti possessivi e stereotipati, dal rubare cibo, oppure soldi per procurarsene. Frequente è lo *skin picking* (graffiare la pelle), gli eccessi di collera e le esplosioni d'ira.

La diagnosi della SPW è inizialmente clinica, si basa sui criteri clinico-anamnestici di Holm *et al.* (14) e viene confermata dai test genetici (test di metilazione).

È molto importante la diagnosi precoce affinché la gestione dell'alimentazione e del comportamento diventino da subito parte integrante della vita del bambino.

I soggetti con SPW necessitano di un approccio terapeutico multispecialistico. Il trattamento deve modificarsi con l'età del paziente e con la severità delle manifestazioni cliniche della sindrome.

Dopo la diagnosi, nel percorso di presa in carico, devono essere coinvolti molti specialisti:

- i genetisti per il counselling genetico;
- i fisioterapisti per la rieducazione motoria;
- i nutrizionisti per impostare un programma dietetico finalizzato a prevenire l'obesità;

- gli endocrinologi per la terapia con ormone della crescita volta sia a correggere il deficit staturale sia a modificare la composizione corporea;
- i neurologi per i problemi legati al sonno;
- gli ortopedici per i problemi legati in special modo alla scoliosi.

L'obesità, le alterazioni comportamentali e il disturbo psichico sono i fattori che hanno maggiori ripercussioni negative sulla qualità della vita di questi soggetti e dei loro familiari.

PROGETTAZIONE, REALIZZAZIONE E VALUTAZIONE DEL CORSO SUL *PARENT TRAINING* NELLA SINDROME DI PRADER-WILLI

Come evidenziato nel capitolo precedente, la SPW rappresenta una patologia cronica con difficoltà di gestione, in quanto richiede sia il coinvolgimento di molti specialisti medici ma anche un supporto psicologico.

Un corretto approccio medico e psicologico modifica positivamente la qualità della vita di questi pazienti.

Fondamentale per la gestione della malattia è anche il coinvolgimento dei familiari in quanto “veri esperti” della patologia, con un carico sia sul piano assistenziale che emotivo.

La famiglia, per anni si ritrova ad accompagnare giorno dopo giorno, il loro figlio lungo un percorso oggettivamente complesso sin dalla nascita, sperimentando una serie di vissuti ed emozioni che, seppur dolorosi, sono naturali e fisiologici.

La famiglia dovrebbe essere in grado di riconoscere tali problematiche, individuare i bisogni dei loro figli, acquisire capacità di gestione e soluzione dei problemi (4).

Da queste premesse scaturisce la necessità di implementare degli interventi che aiutino il familiare a far fronte alle difficoltà di *caregiving*, sul piano psicologico, informativo e pratico con lo scopo di raggiungere di un equilibrio delle dinamiche intrafamiliari, in cui ogni membro può diventare una risorsa per l'altro.

Partendo da questi presupposti il Centro Nazionale Malattie Rare, in collaborazione con la Federazione Nazionale Sindrome di Prader-Willi, ha realizzato un programma di *parent training*, rivolto ai familiari delle persone con SPW, finalizzato principalmente ad aumentare le conoscenze teoriche sulla SPW e ad arricchire le opportunità di comprensione dei problemi da parte dei genitori attraverso un confronto con altri che vivono le stesse difficoltà e professionisti del settore.

In particolare il corso si è posto i seguenti obiettivi:

- fornire informazioni aggiornate sulla SPW dalla diagnosi alla riabilitazione;
- fornire un supporto emotivo-empatico ai genitori;
- migliorare la comunicazione dei genitori con i figli;
- migliorare la capacità del genitore nel prevenire e gestire i comportamenti problematici correlati alla patologia;
- migliorare le abilità sociali delle persone con SPW.

Nella costruzione del corso si è proceduto con le seguenti fasi che si sono svolte in modo sequenziale:

- definizione del programma;
- selezione dei formatori;
- selezione delle famiglie;
- valutazione del carico familiare;
- valutazione dell'efficacia del corso.

Definizione del programma

Per individuare le tematiche da affrontare nel corso di *parent training* si è proceduto alla rilevazione dei bisogni formativi dei genitori di ragazzi con SPW attraverso la somministrazione di uno specifico questionario elaborato dal Centro Nazionale Malattie Rare. Il questionario è stato organizzato in tre parti:

- domande relative a chi risponde (età, titolo di studio, grado di parentela);
- domande relative al figlio con SPW (sesso, età);
- domande relative alla necessità di formazione (aver partecipato in passato ai corsi di formazione SPW, disponibilità a partecipare a corsi di formazione sulla SPW, argomenti di maggiore interesse).

Il questionario è stato somministrato a 118 genitori (associati Federazione Nazionale Sindrome Prader-Willi) in occasione del 12° Convegno Nazionale della “Federazione Nazionale Sindrome di Prader-Willi”, tenutosi a Torino il 19 aprile 2008.

Il campione è costituito da 63 madri (53%) e 55 padri (47%) con una scolarità elevata (il 78% ha un’istruzione superiore e la laurea/post-laurea). L’età media dei genitori risulta di 46 anni (min 25- max 81 anni). Il 14% dei genitori ha figli in età neonatale, 51% in età pediatrica e 35% in età adulta.

Circa il 70% dei genitori non ha mai partecipato in passato ai corsi di formazione, mentre il 94% rileva un forte interesse a partecipare ad incontri di formazione.

Gli argomenti di formazione che hanno raccolto maggiore preferenza sono riportate nella Figura 1.

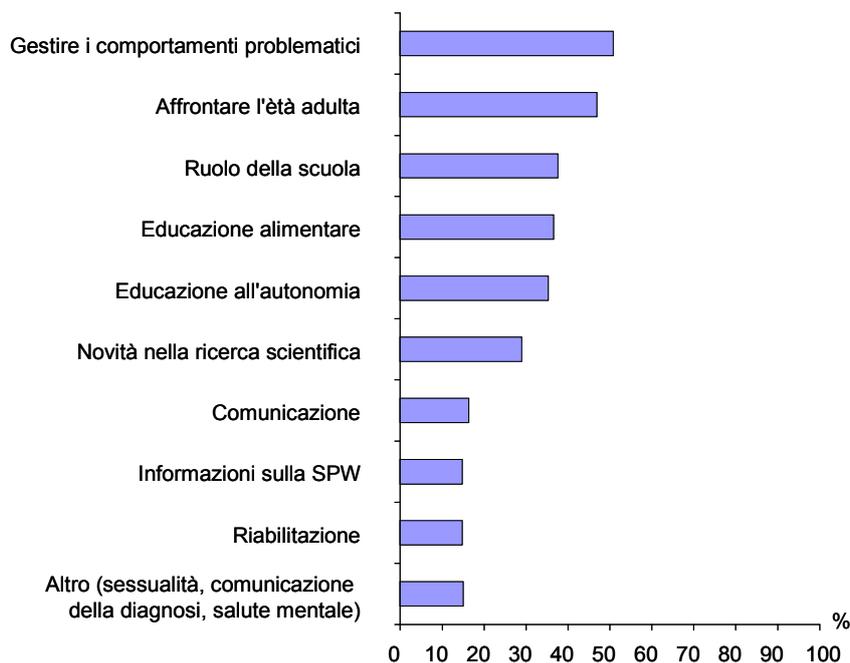


Figura 1. Distribuzione degli argomenti di maggior interesse espressi dai genitori con figli affetti da SPW

Partendo dagli argomenti di maggiore interesse è stato definito il programma del corso “Incontri di *parent training* nella Sindrome di Prader-Willi” (Tabella 1).

Tabella 1. Tematiche e obiettivi del corso “Incontri di parent training nella Sindrome di Prader-Willi” (2008-2009)

Tematica	Obiettivo
Informazioni sulla SPWi	cosa sapere della SPW: diagnosi e trattamento come avere un ruolo attivo nella gestione della SPW
Educazione alimentare e gestione dell'obesità nella SPW	come gestire la dieta come gestire i problemi connessi all'alimentazione a casa
Scuola e educazione	come collaborare con gli insegnanti per migliorare le abilità scolastiche e i metodi di insegnamento come collaborare con il personale scolastico per la gestione dell'alimentazione a scuola
Età adulta: casa, lavoro, tempo libero e “dopo di noi”	come migliorare le abilità sociali nelle persone con SPW supporto alla famiglia e diritti come aiutare la persona con SPW a farsi amicizie, trovare lavoro e gestire il tempo libero
Autonomia	come educare alle abilità di autonomia di base, alla gestione del luogo di vita e alla cura di sé
Comunicazione	conoscere lo sviluppo comunicativo nella SPW favorire la comunicazione nel contesto familiare
Comportamenti inadeguati nei bambini con SPW	conoscere i comportamenti problematici più frequenti nella SPW come gestire i problemi comportamentali a casa
Riabilitazione	quali abilità possono accompagnare la SPW come orientarsi per la riabilitazione
La salute mentale dei bambini con SPW	come riconoscere i disturbi d'ansia, i disordini ossessivo compulsivi, le psicosi, la depressione nella SPW come ridurre i rischi per la salute mentale
Novità nella ricerca scientifica (diagnosi e terapia)	dove ci sta portando la ricerca scientifica sulla SPW quale futuro
La comunicazione della diagnosi a fratelli e sorelle	contenuto della comunicazione e problemi correlati
La sessualità nella SPW	come gestire gli aspetti teorici e pratici della sessualità dei soggetti con SPW

Il corso è stato articolato in 6 incontri a cadenza mensile (1 sabato al mese) della durata di sei ore giornaliere.

Per consentire un'adeguata trattazione delle 12 tematiche individuate ne sono state presentate due per ciascun incontro.

Riguardo alle modalità formative, ogni intervento si è articolato in tre parti:

- *Parte teorica*
finalizzata a fornire informazioni teoriche riguardanti l'argomento trattato.
- *Parte pratica*
caratterizzata da una discussione tra professionisti e familiari finalizzata a:
 - commentare l'argomento trattato, riconducendolo alla propria effettiva esperienza
 - analizzare eventuali problemi concreti
 - cercare di identificare soluzioni efficaci.
- *Conclusioni*
finalizzata a sintetizzare i punti salienti

Selezione formatori

L'organizzazione e la gestione del nostro programma sono state curate da un gruppo di formatori multidisciplinare composto da diverse figure professionali (medici, psicologi, sociologi, educatori professionali) con esperienza sia sulla SPW che sulle tecniche di gestione dei gruppi. È stato coinvolto anche un genitore con esperienza diretta delle problematiche relative alla SPW.

Il gruppo dei formatori era composto da:

- docenti;
- conduttori;
- osservatori.

Docenti

Per ogni tematica affrontata sono stati individuati docenti esperti con competenza sulle problematiche trattate, esperienza di rapporto con le famiglie e buone capacità divulgative. Ogni docente è stato invitato a fare una presentazione chiara utilizzando un linguaggio semplice e comprensibile, a stabilire un rapporto di collaborazione incoraggiando il familiare a raccontare la propria esperienza e a fare domande.

Gli interventi dei docenti si sono articolati in momenti d'aula, destinati alla trasmissione di informazioni aggiornate sui vari aspetti della SPW e momenti di dibattito/confronto tra esperto e genitore sulle tematiche del corso. La discussione, pur partendo da esempi ed esigenze individuali di alcuni partecipanti, ha contenuto aspetti interessanti per tutto il gruppo, ed è stata ricondotta ad esperienze comuni o soluzioni utili da applicare in differenti contesti. I docenti, quindi, hanno posto l'accento sia sulle caratteristiche comuni sia sulle differenze individuali nella ricerca e nell'utilizzo di diverse soluzioni.

Conduttori

Il compito del conduttore era guidare la discussione durante la parte pratica dell'intervento. In particolare doveva favorire la discussione tra i partecipanti, agevolare la partecipazione di tutti, evitare che la discussione fosse dominata da un leader, mantenere una posizione di neutralità e evitare di esprimere proprie opinioni e valutazioni.

Sono stati individuati due conduttori: un *genitore esperto* e un *professionista*.

Il *genitore esperto* ha facilitato la comunicazione tra i partecipanti al corso (familiari/familiari e familiari/docenti); in particolare la sua attenzione è stata centrata sul benessere del gruppo. Caratteristiche importanti di questa figura sono state appropriate capacità comunicative e di gestione di gruppi e una buona conoscenza delle problematiche trattate.

Come *professionista* è stata scelta una psicologa con esperienza sui metodi di conduzione dei gruppi e specializzata nella tecnica del *parent training*.

Caratteristiche indispensabili di questa figura sono state: una buona capacità di gestione dei gruppi e un'ottima conoscenza delle dinamiche comunicative; competenza ed esperienza specifica sulla materia trattata; possesso delle caratteristiche di buon mediatore delle relazioni tra gruppo e docente e abilità nel sollecitare la partecipazione di tutti alle discussioni.

Entrambe le figure sono rimaste costanti durante tutti gli incontri, al fine di poter garantire omogeneità nel lavoro e buona collaborazione tra tutti i partecipanti.

Osservatori

Era prevista anche la presenza di due psicologhe che durante ogni incontro hanno effettuato:

- *Osservazione dei contenuti*
finalizzata a rilevare dei bisogni informativi o delle problematiche emergenti dei familiari e *caregiver* nel contatto quotidiano con SPW;
- *Osservazione dei processi*
finalizzata a valutare lo scambio attivo tra familiari e docenti, tramite la rilevazione del tempo dedicato da entrambi per ciascun intervento.

In risposta ai principali bisogni informativi emersi dall'osservazione dei contenuti è stata elaborata una scheda informativa sulla SPW.

Tale scheda descrive le caratteristiche principali della patologia utile sia ai genitori sia agli operatori socio-sanitari che si relazionano con bambini e ragazzi con SPW (in Appendice).

Dall'analisi dell'osservazione dei processi è emerso uno scambio attivo di informazioni tra genitori e docenti. Infatti, durante tutti gli incontri, i genitori hanno impegnato il 40% del tempo totale dedicato alla discussione; il rimanente 60% è stato impegnato dai docenti. Questo ha garantito una relazione paritaria tra genitori ed esperti.

Selezione dei partecipanti

L'assegnazione delle famiglie al corso di *parent training* è stata realizzata attraverso un campionamento casuale semplice di 20 genitori dalla lista dei partecipanti al 12° convegno Nazionale della "Federazione Nazionale Sindrome di Prader-Willi" tenutosi il 19 aprile 2008 a Torino. È stata predisposta anche una lista di sostituti. Si è verificato un tasso di sostituzione del 28%. Il motivo principale del rifiuto è stata la lontananza fisica dalla sede del corso (Roma).

Ai genitori selezionati è stato chiesto di partecipare in coppia o singolarmente. Potevano intervenire anche altri *caregiver* (zio/a, nonni, insegnanti o operatori coinvolti nella gestione quotidiana della relazione con il bambino con SPW).

Il corso ha registrato la presenza di 58 partecipanti di cui il 74% erano genitori di ragazzi con SPW (n. 43) e il restante 26% *caregiver* (n. 15). Il 70% dei genitori ha partecipato ad almeno 4 incontri e la maggioranza (84%) ha aderito in coppia.

Come si evidenzia nella tabella 2, risulta una distribuzione omogenea tra madri e padri (1,3/1). Il 76% dei genitori aveva un'istruzione medio-alta (diploma di laurea e di scuola media superiore) con un'età media di 43 anni.

Le regioni di appartenenza sono state: Lazio (35%), Toscana (11%), Campania (7%), Lombardia (5%), Calabria (3%), Emilia Romagna (3%), Friuli-Venezia Giulia (3%), Piemonte (2%).

Tabella 2. Caratteristiche dei genitori partecipanti (n. 43) al corso “Incontri di parent training nella Sindrome di Prader-Willi” di parent training (2008-2009)

Caratteristica	Valore	%
Età media dei genitori (min-max)	43 anni (26-64)	
Età media dei figli (min-max)	13 anni (1 mese-37 anni)	
Sesso (F:M)	1,3/1	
Istruzione*		
laurea	6	24
scuola media superiore	13	52
scuola media inferiore	6	24

* 18 valori mancanti

Valutazione del carico familiare

Per meglio descrivere le caratteristiche del campione scelto, durante il primo incontro è stata fatta una valutazione del carico familiare in modo da avere informazioni sulle difficoltà incontrate dalla famiglia nell'ultimo periodo a motivo della presenza del figlio con SPW. Esistono diverse definizioni di “carico familiare” e si è arrivati alla distinzione del carico familiare in due dimensioni:

- *Dimensione oggettiva*
che comprende tutti quei problemi pratici legati alla compromissione delle relazioni intrafamiliari, alla restrizione delle attività sociali e ricreative, alle difficoltà economiche;
- *Dimensione soggettiva*
che descrive le reazioni psicologiche dei familiari quali il senso di perdita, colpa, depressione, ansia, disagio in luoghi pubblici.

Lo strumento scelto per la valutazione del carico familiare è stato il questionario “Problemi familiari” elaborato da *Morosini et al.* (3), il più utilizzato in Italia.

Esso consta di 25 item che si possono raggruppare in 4 aree:

- *Aiuto ricevuto*
(7 item che riguardano l’opinione sull’aiuto ricevuto);
- *Carico oggettivo*
(13 item che valutano le difficoltà pratiche di gestione che vivono i familiari, ad esempio come la presenza del paziente provochi restrizioni nelle attività sociali e nel tempo libero, causi problemi e difficoltà sul lavoro, induca a trascurare altri membri della famiglia);
- *Carico soggettivo*
(5 item che esplorano sentimenti di tristezza, colpa, vergogna, preoccupazione legati alla patologia psichiatrica del proprio familiare). Due item vengono contati, quindi, sia nel carico oggettivo che soggettivo;
- *Influenza sul benessere psicologico e sociale di eventuali altri figli*
(2 item).

Ad ogni item viene attribuito un punteggio su quattro livelli di risposta, con i valori più alti che indicano maggiore carico per la famiglia. Il questionario è stato somministrato ai “familiari chiave” definiti come quelli che passano più tempo con il paziente; nel nostro caso ne abbiamo individuati 21.

Per ogni area (aiuto ricevuto, carico oggettivo, carico soggettivo, influenza sociale e psicologica su eventuali altri figli), è stata effettuata l’analisi dei fattori delle medie complessive.

Inoltre per ogni domanda del questionario sono state calcolate le frequenze in percentuali semplici.

Dall’analisi dei punteggi riportati nella Tabella 3 è emerso che il carico familiare risulta complessivamente gestibile dai genitori (media intorno al valore 2).

In particolare, la situazione sembra essere leggermente peggiore in riferimento all’area aiuto ricevuto (media=2,3), mentre migliora circa l’area influenza sul benessere psicologico e sociale di eventuali altri figli (media=1,6). Il carico soggettivo e oggettivo sono percepiti in uguale misura (media=2,1).

Tabella 3. Analisi dei fattori delle medie complessive (con deviazione standard) per area (1 corrisponde alla situazione migliore; 4 corrisponde alla situazione peggiore)

Fattore	Media	Deviazione standard
Aiuto ricevuto	2,3	0,3
Carico soggettivo	2,1	0,4
Carico oggettivo	2,1	0,4
Influenza su eventuali altri figli	1,6	0,1

La Tabella 4 mostra le frequenze in percentuale per ciascuna domanda del questionario.

Tabella 4. Risposte (%) per ogni domanda del questionario per la valutazione del carico familiare

# Area/domande	%			
Aiuto ricevuto				
1 • posso chiedere aiuto ad altre persone	23,8	28,6	19,0	28,6
2 • i medici mi hanno dato informazione circa i problemi comportamentali di S**	30,0	45,0	10,0	15,0
3 • parenti e amici mi aiuterebbero in caso di emergenza	28,6	28,6	19,0	23,8
4 • i medici e gli operatori mi aiuterebbero in caso di emergenza	42,1	21,1	31,6	5,3
5 • i medici stanno aiutando S	4,8	76,2	19,0	
6 • gli infermieri e altri operatori stanno aiutando S	19,0	52,4	19,0	9,5
7 • in assenza dei familiari qualcuno si prenderebbe cura di S	10,0	15,0	45,0	30,0
Carico oggettivo				
8 • negli ultimi due mesi mi sono dovuto svegliare di notte per problemi di S	57,1	42,9		
9 • ho trascurato il mio tempo libero per S negli ultimi 2 mesi		23,8	42,9	33,3
10 • ho avuto difficoltà a fare gite nel fine settimana negli ultimi 2 mesi	35,3	17,6	35,3	11,8
11 • ho avuto difficoltà ad invitare parenti e amici a casa negli ultimi 2 mesi	45,0	30,0	15,0	10,0
12 • ho avuto difficoltà a vedere le persone con cui passo il mio tempo libero negli ultimi 2 mesi	28,6	42,9	23,8	4,8
13 • ho avuto difficoltà ad occuparmi della casa negli ultimi 2 mesi	23,8	47,6	19,0	9,5
14 • sono stati trascurati altri familiari negli ultimi 2 mesi	23,8	42,9	28,6	4,8
15 • abbiamo avuto difficoltà ad andare in vacanza nell'ultimo anno	45,0	25,0	10,0	20,0
16 • ci sentiamo responsabili della malattia di S	81,0	9,5	4,8	4,8
17 • nell'ultimo anno la situazione lavorativa di qualcuno in famiglia è stata influenzata da S	38,1	33,3		28,6
18 • nell'ultimo anno per far fronte a questa situazione qualcuno in famiglia ha dovuto lavorare di più	65,0	5,0	10,0	20,0
Carico oggettivo/ soggettivo				
19 • negli ultimi due mesi ho sentito di non riuscire a reggere questa situazione ancora a lungo	14,3	57,1	23,8	4,8
20 • negli ultimi due mesi mi è capitato di sentirmi depresso per questa situazione	9,5	61,9	28,6	
Carico soggettivo				
21 • per questa situazione sono preoccupato/a del futuro degli altri componenti della famiglia	14,3	47,6	14,3	23,8
22 • negli ultimi due mesi quando andavo in un luogo pubblico con S avevo l'impressione che tutti ci stessero guardando	57,1	33,3	9,5	
23 • quando penso a come S era prima che emergesse la patologia e come è adesso provo un grande dolore	40,0	20,0	30,0	10,0
Influenza su altri figli				
24 • credo che la presenza di S influisca negativamente sulla vita sociale dei miei figli	66,7	20,0	13,3	
25 • sento che la presenza di S influisca negativamente sul benessere psicologico dei miei figli	46,7	40,0	13,3	

* I punteggi sono tanto maggiori quanto più la situazione è negativa (più elevato è il carico familiare) o minore l'aiuto ricevuto

** S = ragazzo con Sindrome di Prader Willi

In sintesi si è evidenziato che:

- Per quanto riguarda l'area "aiuto ricevuto" circa l'81% dei familiari dichiara i medici stanno aiutando molto/moltissimo la famiglia (domanda 5: punteggio 1+2); quando le cose vanno proprio male circa il 28,6% (domanda 1: punteggio 4), non può chiedere nessun aiuto ad altre persone (parente o amico per l'assistenza del figlio con Sindrome di Prader-Willi); il 45% dei genitori dichiara che in loro assenza ci sarebbe comunque qualcuno che si prenderebbe cura del ragazzo solo per alcuni aspetti (domanda 7: punteggio 3), mentre per un 30% non ci sarebbe alcuna figura sostitutiva (domanda 7: punteggio 4).
- In generale i medici e gli operatori sanitari, per il 75%, forniscono informazioni sullo stato di salute del ragazzo (domanda 2 punteggio 1+2), anche se il 45% (domanda 2: punteggio 2) dichiara di non averne ricevute abbastanza. In particolare, circa l'81% dei medici (domanda 5: punteggio 1+2) e il 71% (domanda 6: punteggio 1+2) degli infermieri e altri operatori sanitari aiutano in maniera significativa (molto/moltissimo) il ragazzo con SPW.
- In merito al "carico oggettivo" emerge che circa il 76% dei genitori ha trascurato (sempre/spesso) il proprio tempo libero (domanda 9: punteggio 3+4) e il 47% (domanda 10: punteggio 3+4) ha avuto difficoltà a fare gite nel fine settimana. L'81% non si sente responsabile della malattia del proprio figlio (domanda 16: punteggio 1).
- Circa il "carico soggettivo" quasi tutti i genitori (90%), non si sentono osservati quando sono con il figlio con SPW in luoghi pubblici (domanda 22: punteggio 1+2) e la condizione del ragazzo SPW non sembra influire in maniera rilevante sul benessere psicologico degli altri figli (86%). (domanda 24: punteggio 1+2)

In conclusione:

- i genitori sentono di poter contare su parenti e operatori sanitari per la cura del proprio figlio con SPW;
- i familiari riescono a gestire il proprio carico familiare e ricevono aiuto in caso di necessità anche se mostrano una certa preoccupazione per il *dopo di noi*;
- in merito al carico oggettivo, i genitori hanno difficoltà a gestire il tempo libero ma non la vita lavorativa;
- in merito al carico soggettivo, la situazione è più positiva che negativa.

Valutazione dell'efficacia del corso

Ogni evento formativo si pone l'obiettivo di potenziare le conoscenze (il sapere), le capacità (il saper fare) e, se possibile, la personalità dei discenti (il saper essere). L'effettivo raggiungimento di tale obiettivo va quindi verificato: molteplici dispositivi sono stati predisposti per la valutazione delle capacità sviluppate dai partecipanti e dell'efficacia del modulo. In particolare i partecipanti al corso di *parent training* hanno svolto le seguenti prove di valutazione:

- gradimento (alla fine di ogni incontro);
- efficacia percepita (alla fine dell'ultimo incontro);
- follow-up (a distanza di 6 mesi dall'ultimo incontro).

Valutazione del gradimento

Tale valutazione mira ad accertare la soddisfazione dei partecipanti relativamente agli aspetti metodologici e organizzativi della formazione erogata. È stato scelto un questionario già validato ed elaborato dal personale dell'Ufficio Relazioni Esterne dell'Istituto Superiore di Sanità che viene utilizzato regolarmente per ogni corso di formazione che si svolge all'interno della struttura dell'ISS.

Il questionario di gradimento è stato somministrato a tutti i genitori e ai *caregiver* a partire dal secondo incontro in poi e si è focalizzato su due aree specifiche:

1. *Impressioni generali, obiettivi e metodologie*

- obiettivi chiari
- contenuto coerente agli obiettivi
- metodologia didattica efficace
- trattazione appropriata alle conoscenze
- acquisizione concetti nuovi
- acquisizione nuove capacità
- applicazioni concetti appresi alla vita quotidiana
- buona organizzazione del corso
- qualità della documentazione distribuita appropriata

2. *Tempo e risorse*

- corso breve per coprire gli obiettivi
- tempo dedicato alle lezioni eccessivo
- tempo dedicato alle esercitazioni/lavori di gruppo eccessivo
- documentazione distribuita insufficiente
- personale (docenti/facilitatori) insufficiente

Il questionario è di tipo semi-strutturato e prevede domande chiuse e domande aperte.

Le domande chiuse si avvalgono di una scala numerica da 1 a 5 con il seguente significato: 1= non sono affatto d'accordo; 2= non sono d'accordo; 3= né d'accordo, né disaccordo; 4= sono d'accordo; 5= sono decisamente d'accordo.

Le domande aperte offrono l'occasione di esplicitare opinioni e suggerimenti in maniera articolata.

Per ogni domanda del questionario è stata calcolata la frequenza (%) dei giudizi positivi (4+5=sono d'accordo/sono decisamente d'accordo). Inoltre, per tutti gli incontri, sono state calcolate le medie delle frequenze per ogni domanda.

I risultati dell'elaborazione del questionario di gradimento sono riportati nella Tabella 5.

Rispetto all'area *impressioni generali, obiettivi e metodologie*, i partecipanti hanno espresso un giudizio favorevole. In particolare le medie delle frequenze, per tutti gli incontri, variano dal 74,3% al 97,9%. Le valutazioni più positive riguardano l'organizzazione globale del corso (97,9%); la chiarezza degli obiettivi (92,8%) e la coerenza dei contenuti rispetto agli obiettivi prefissati (90%).

Giudizi meno favorevoli sono stati espressi circa l'area *tempo e risorse*, con punteggi che variano dal 26,8% al 71,3%. Il 71,3% dei partecipanti ha considerato la durata complessiva del corso troppo breve per coprire gli obiettivi e il 56,1% ha dichiarato che la documentazione distribuita durante gli incontri è stata insufficiente. Va sottolineato, a proposito di quest'ultima variabile, che buona parte del materiale è stato consegnato in forma rielaborata alla fine dei 6 incontri e pubblicato on-line sul sito del Centro Nazionale Malattie Rare.

Tabella 5. Frequenze (%) (“sono d’accordo/sono decisamente d’accordo”) del questionario di gradimento

Aree / quesiti	% per domanda					Media per domanda (dal II al VI incontro)
	II incontro n.* 43	III incontro n. 34	IV incontro n. 27	V incontro n. 31	VI incontro n. 29	
I. Impressioni generali, obiettivi e metodologie (% del giudizio positivo)						
Obiettivi chiari	100,0	100,0	75,0	89,0	100,0	92,8
Contenuto coerente agli obiettivi	100,0	100,0	65,2	85,0	100,0	90,0
Metodologia didattica efficace	97,3	96,4	54,2	81,0	97,3	85,2
Trattazione appropriata alle conoscenze	94,4	100,0	79,2	96,0	94,4	74,7
Acquisizione concetti nuovi	86,1	96,4	73,9	74,0	86,1	83,3
Acquisizione nuove capacità	85,7	82,1	72,7	78,0	85,7	80,8
Applicazioni concetti appresi alla vita quotidiana	75,0	71,4	76,9	73,0	75,0	74,3
Buona organizzazione del corso	100,0	96,3	100,0	93,0	100,0	97,9
Qualità della documentazione distribuita appropriata	71,4	85,2	90,0	84,6	71,4	80,5
II. Tempo e risorse (% del giudizio negativo)						
Corso breve per coprire gli obiettivi	69,4	81,5	55,0	81,0	69,4	71,3
Tempo dedicato alle lezioni eccessivo	30,6	22,2	39,1	48,0	30,6	34,1
Tempo dedicato alle esercitazioni/lavori di gruppo eccessivo	23,5	37,0	19,0	44,0	23,5	29,4
Documentazione distribuita insufficiente	88,9	81,5	30,0	44,0	36,1	56,1
Personale (docenti/facilitatori) insufficiente	25,0	32,1	19,0	33,0	25	26,8

* numero dei partecipanti

L'analisi delle risposte aperte ha confermato il gradimento della metodologia applicata. Sono stati apprezzati soprattutto il clima sensibile e cordiale che ha caratterizzato gli incontri, il confronto tra familiari e tra questi e i docenti e la chiarezza con cui sono state affrontate le varie tematiche.

Valutazione dell'efficacia percepita

Per la valutazione della percezione soggettiva del genitore riguardo l'efficacia del corso è stato elaborato, dal Centro Nazionale Malattie Rare un questionario *ad hoc*, somministrato ai 21 "familiari chiave". In particolare lo strumento valuta se il corso determina cambiamenti positivi nel genitore in termini di:

- miglioramento delle conoscenze sulla SPW;
- miglioramento della capacità del genitore;
- miglioramento del supporto emotivo;
- valutazione globale del corso.

Le *domande* si avvalgono di una scala numerica da 3 a 9 dove 3 corrisponde all'opinione più negativa e 9 alla più favorevole. Per ogni domanda sono state calcolate le frequenze del giudizio positivo (8+9=di più/molto di più).

I risultati sono riportati nella Tabella 6.

Tabella 6. Giudizio positivo (%) sui quesiti del questionario di valutazione dell'efficacia percepita

Area /Quesiti	% del giudizio positivo
Miglioramento delle conoscenze sulla SPW	
aumento dell'informazione sulla SPW	85,7
Miglioramento delle capacità del genitore	
nel gestire e controllare i comportamenti problematici dei loro figli	57,9
nel prevenire i comportamenti problematici dei loro figli	47,3
nell'aiutare il figlio ad essere più autonomo	61,9
nell'aiutare il figlio ad avere migliori rapporti con gli altri	61,9
nell'aiutare il figlio ad avere rapporti con la scuola	62,5
Miglioramento del supporto emotivo	
più speranze per il futuro	20,0
sentirsi meglio come conseguenza della situazione del loro figlio	25,0
Valutazione globale del corso	
approccio proposto appropriato	90,5
intenzione di partecipare ai corsi futuri	100,0
raccomandare il corso ad altre persone	95,3

Rispetto all'area *valutazione globale del corso* il 100% dei genitori ha espresso l'intenzione di partecipare in futuro a corsi di questo tipo, il 95,3% raccomanderebbe il corso a un parente o ad un amico con gli stessi problemi e circa il 90,5% dei genitori ritiene molto utile la metodologia proposta per l'aiuto e l'assistenza del figlio con la SPW.

Circa l'area *miglioramento delle conoscenze sulla SPW*, l'85,7% dei genitori, rispetto a prima del corso, sente di possedere più informazioni sui vari aspetti della patologia.

In riferimento all'area *miglioramento delle capacità del genitore* il 61,9% dei genitori, si sente più in grado di aiutare il figlio ad essere più autonomo e ad avere migliori rapporti con gli

altri. Il 57,9% si sente in grado di gestire e controllare i comportamenti problematici dei propri figli e il 47,3% di prevenire tali comportamenti.

Infine, per quanto riguarda il *supporto emotivo*, solo il 25% dei genitori si sente meglio rispetto alla situazione problematica derivante dalla patologia e il 20% ha più speranze per il futuro del proprio figlio.

Valutazione di follow-up

La valutazione di follow-up ha avuto lo scopo di dimostrare se gli effetti del corso si sono mantenuti a distanza di 6 mesi dalla realizzazione del corso stesso. Per tale valutazione è stato somministrato ai 21 “familiari chiave”, il questionario “efficacia *parent training*”. La percentuale di recupero dei genitori a distanza di 6 mesi è stata, quindi, del 100%.

Si sono calcolate le medie delle risposte per ogni domanda in due tempi diversi: tempo 0 (subito dopo il corso) e tempo 1 (a distanza di 6 mesi dalla realizzazione del corso). Per il confronto dei punteggi tra tempo 0 e tempo 1, è stato utilizzato il “test Z” di Wilcoxon.

I risultati sono riportati nella Tabella 7.

Tabella 7. Giudizio sui quesiti del questionario di valutazione (medie, deviazione standard) a distanza di 6 mesi dalla realizzazione del corso stesso

Area /quesiti	Medie (DS)	Medie (DS) follow-up	p
Miglioramento delle conoscenze sulla SPW			
aumento dell'informazione sulla SPW	8,4(0,7)	8,1(0,7)	0,4
Miglioramento delle capacità del genitore			
nel gestire e controllare i comportamenti problematici dei loro figli	7,5(1,0)	7,2(1,1)	0,05
nel prevenire i comportamenti problematici dei loro figli	7,4 (0,9)	7,2(1,9)	0,04
nell'aiutare il figlio ad essere più autonomo	7,5(0,8)	7,6(0,8)	0,14
nell'aiutare il figlio ad avere migliori rapporti con gli altri	7,4(0,9)	7,4(1,0)	0,10
nell'aiutare il figlio ad avere rapporti con la scuola	7,7(0,8)	5,7(3,4)	0,02
Miglioramento del supporto emotivo			
più speranze per il futuro	7 (0,8)	6,7(1,3)	0,18
sentirsi meglio come conseguenza della situazione del loro figlio	7(1,0)	6,6(2,1)	0,09
Valutazione percepita del corso			
approccio proposto appropriato	8,2(0,6)	8,1(0,7)	0,3
intenzione di partecipare ai corsi futuri	8,8(0,4)	8,5(0,6)	0,15
raccomandare il corso ad altre persone	8,6(1,3)	8,6(0,6)	0,33

Non sono state riscontrate differenze statisticamente significative ($p > 0,05$) delle medie a distanza di 6 mesi per quanto riguarda:

- miglioramento delle conoscenze sulla SPW;
- miglioramento del supporto emotivo;
- valutazione globale del corso.

Per quanto riguarda l'area miglioramento della capacità del genitore si sono riscontrate riduzioni statisticamente significative ($p < 0,05$) solo per le seguenti domande:

- capacità del genitore nel gestire, controllare e prevenire i comportamenti problematici dei propri figli;
- aiutare il figlio ad avere miglior rapporto con la scuola.

I dati quantitativi, raccolti con il questionario di follow-up, evidenziano quindi che il corso è stato percepito dai genitori in maniera molto positiva; ha migliorato le loro conoscenze e i risultati si sono mantenuti nel tempo. L'effetto positivo è stato minore per l'area del miglioramento delle capacità genitoriali e l'area del supporto emotivo. Probabilmente, i genitori si aspettavano di acquisire maggiori abilità pratiche. A questo proposito, un programma di tipo comportamentale potrebbe rispondere a quest'esigenza fornendo un maggiore supporto.

CONCLUSIONI

La realizzazione del corso di formazione attraverso la metodologia di *parent training* si è rivelata molto importante in quanto ha posto alla base la personalità dei genitori facendo leva sulle risorse interiori, spesso inesprese e inesplorate, arricchendo le loro informazioni e competenze al fine di sollecitare una loro attività concreta a favore dei propri figli.

La famiglia finalmente non viene più trascurata ma viene considerata la più importante risorsa terapeutica da affiancare agli specialisti nella gestione e risoluzione dei problemi posti dalla malattia.

Questo programma di intervento oltre che aumentare l'empowerment (accrescimento e sviluppo della fiducia nelle proprie capacità e abilità) dei familiari e degli operatori socio-sanitari coinvolti, migliora la loro qualità di vita, le abilità nell'affrontare i problemi che quotidianamente insorgono nella gestione di ragazzi con malattia rara (12), oltre che ridurre il livello generale di stress e sviluppare competenze di *problem solving* e relazionali.

Con l'analisi dei bisogni informativi, il nostro intervento ha indirizzato i familiari nella scelta dei contenuti del corso, dando loro la possibilità di esprimere con chiarezza le proprie aspettative, auspicando il loro coinvolgimento quali importanti "agenti di cambiamento".

La valutazione dell'efficacia dell'intervento da parte dei partecipanti è stata complessivamente positiva, soprattutto rispetto alla metodologia utilizzata. La presenza contemporanea di genitori e operatori impegnati nel percorso formativo e psico-educativo del ragazzo con SPW ha permesso, infatti, uno scambio proficuo di informazioni ed un incremento significativo delle conoscenze sulla malattia, effetto che si è mantenuto anche a distanza di sei mesi dall'ultimo incontro.

Circa l'aspetto organizzativo, il corso è stato giudicato troppo breve per coprire gli obiettivi individuati. Probabilmente le tematiche affrontate richiedevano un tempo più ampio per soddisfare i bisogni conoscitivi dei genitori.

Inoltre, si è evidenziato un effetto positivo più basso circa l'area del miglioramento delle capacità genitoriali; i familiari si aspettavano di acquisire dal corso più abilità pratiche.

A questo fine, forse, sarebbe stato più indicato un approccio di tipo comportamentale, ma la scelta di applicare l'approccio non comportamentale è stata determinata dalla volontà di coinvolgere un ampio gruppo di genitori con problematiche diverse, cosa che non sarebbe stata possibile applicando l'approccio comportamentale che prevede, invece, la partecipazione di un numero più limitato di genitori con problematiche simili. Nella programmazione di futuri interventi di *parent training* sarà dunque importante presentare più esempi pratici, pertinenti con le esigenze manifestate dalle figure coinvolte.

Si può concludere che il *parent training* è stato un momento di incontro importante per i genitori e che sarebbe utile diffondere questo modello anche ad altre patologie rare.

Col tempo questa esperienza potrebbe essere un terreno fertile per promuovere e sostenere, nelle proprie realtà, esperienze di mutualità, anche attraverso la collaborazione tra i diversi protagonisti delle situazioni di disagio e tra realtà diverse (7).

In particolare il coinvolgimento e la partecipazione attiva delle associazioni di pazienti e familiari con malattie rare è cruciale nella promozione e nella realizzazione di questi modelli d'intervento, favorendo l'informazione e la formazione.

Si propone quindi una maggiore sensibilità, ma anche un'attenzione specifica, affinché le esperienze didattiche future possano essere incentrate sui reali bisogni del partecipante in una condizione di parità tra docente e discente, come nel caso dell'esperienza qui presentata.

BIBLIOGRAFIA

1. Benedetto L. *Il parent training: counseling e formazione per i genitori*. Roma: Carocci; 2005.
2. Robiati S. *Il parent training: metodologie e tecniche per la formazione dei genitori*. Assisi: Cittadella; 1996.
3. Morosini P, Roncone R, Veltro F, Polomba U, Casacchia M. Routine assesement tool in psychyatry: a case of questionnaire of family attitudes and burden. *Italian Journal of Psychiatry and Behavioural Sciences* 1991;1(1):95-101.
4. Falloon I. *Intervento psicoeducativo integrato in psichiatria. Guida al lavoro con le famiglie*. Trento: Centro Studi Erickson; 1994.
5. Lundahl B, Risser HJ, Lovejoy MC. A meta-analysis of *parent training*: moderators and follow-up effects. *Clin Psychol Rev* 2006;26(1):86-104.
6. Hauser M, Lautenschlager M, Gudlowski Y, Ozgürdal S, Witthaus H, Bechdorf A, Bäuml J, Heinz A, Juckel G. Psychoeducation with patients at-risk for schizophrenia: an exploratory pilot study. *Patient Educ Couns* 2009;76(1):138-42.
7. Bertoldi S, Vanzetta M (Ed.). *I Gruppi di Auto mutuo aiuto e l'esperienza dell'Associazione A.M.A. di Trento*. Trento: AMA; 2008.
8. Waters J. *La Sindrome di Prader-Willi. Una guida operativa*. Bergamo: Edizioni Junior; 2007.
9. Canali C, Vecchiato T, Whittaker K J. *Conoscere i bisogni e valutare l'efficacia degli interventi per bambini, ragazzi e famiglie in difficoltà*. Padova: Fondazione E. Zancan; 2008.
10. Van den Hoofdakker BJ, van der Veen-Mulders L, Sytema S, Emmelkamp PM, Minderaa RB, Nauta MH. Effectiveness of behavioral *parent training* for children with ADHD in routine clinical practice: a randomized controlled study. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2007;46(10):1263-71.
11. Bazzoni A, Rosicarelli ML, Picardi A, Mudu P, Roncone R, Morosini P. Intervento multifamiliare di gruppo e schizofrenia: uno studio controllato randomizzato. *Giornale italiano di psicopatologia* 2003;9(1):10-16.
12. Dellve L, Samuelsson L, Tallborn A, Fasth A, Hallberg LR. Stress and well-being among parents of children with rare diseases: a prospective intervention study. *J Adv Nurs* 2006;53(4):392-402.
13. Dretzke J, Frew E, Davenport C, Barlow J, Stewart-Brown S, Sandercock J, Bayliss S, Raftery J, Hyde C, Taylor R. The effectiveness and cost-effectiveness of *parent training/education* programmes for the treatment of conduct disorder, including oppositional defiant disorder, in children. *Health Technology Assessment* 2005;9(50):1-250.
14. Holm VA, Cassidy SB, Butler MG, *et al*. Prader-Willi syndrome: consensus diagnostic criteria. *Pediatrics* 1993;91(2):398-402.
15. Jin DK. Systematic review of the clinical and genetic aspects of Prader-Willi syndrome. *Korean J Pediatr* 2011;54(2):55-63.

APPENDICE
Scheda informativa
sulla Sindrome Prader-Willi

Questa breve guida nasce dalla collaborazione tra Centro Nazionale Malattie Rare, Federazione Nazionale Sindrome di Prader-Willi e un gruppo multidisciplinare medici, psicologi, sociologi ed educatori, esperti su questa sindrome.

Il presente documento, a carattere puramente informativo, si pone l'obiettivo di aiutare le persone con Sindrome di Prader-Willi, i loro familiari, amici, insegnanti, etc. a migliorare le loro conoscenze sulla Sindrome nel tentativo di rispondere, almeno in parte, alle domande più comuni relative alla sua diagnosi, al suo trattamento e alle sue caratteristiche psicologiche e comportamentali.

Naturalmente, questa scheda non contiene indicazioni utili a stabilire quale sia il trattamento migliore per il singolo caso, in quanto l'unico a poterlo fare è il medico specialista a seguito di un'accurata e completa valutazione del soggetto con Sindrome di Prader-Willi.

Il testo è stato curato da Domenica Taruscio, Yllka Kodra, Maria Antonietta Serra, Alessia Ferraroni del Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma, con la collaborazione di: Irune Achutegui (Ospedale San Raffaele, Milano), Laura Bosio (Comitato Scientifico Fondazione "Casa Sora per voi", Bergamo), Teresa Grimaldi Capitello (Ospedale Bambin Gesù, Roma), Flavia Caretto (Policlinico Università di Tor Vergata, Roma), Antonino Crinò (Ospedale Bambin Gesù, Roma), Teresa De Toni (Università di Genova), Carla Fermariello (Gruppo SIBLINGS-ONLUS, Roma), Graziano Grugni (IRCCS Ospedale San Giuseppe, Fondazione Istituto Auxologico Italiano, Verbania), Pia Massaglia (Dipartimento di Scienze Pediatriche e dell'Adolescenza, Università degli Studi di Torino), Deborah Ollero (Cooperativa Sociale Chronos s.c.s., Rivoli), Alessandra Picco (Cooperativa Sociale Mafalda, Rivoli), Letizia Ragusa (Modulo di Endocrinologia UO di Pediatria e Genetica IRCCS Oasi Maria SS., Troina, EN); e Maria Antonietta Ricci (Federazione Nazionale Sindrome di Prader-Willi, Torino)

Sindrome PRADER-WILLI

Caratteristiche epidemiologiche e cliniche

Che cos'è la Sindrome di Prader-Willi?

La Sindrome di Prader-Willi (SPW) è una malattia genetica, raramente ereditaria. La patologia non può essere attribuita a comportamenti materni o eventi avvenuti durante o prima la gravidanza.

La SPW è causata dalle seguenti anomalie genetiche:

- in circa 70% delle persone, l'anomalia genetica è conosciuta come delezione del 15 (l'assenza di una parte del cromosoma 15 di origine paterna).
- in circa 25% dei casi l'anomalia genetica è conosciuta come disomia materna (due cromosomi 15 vengono ereditati dalla madre e manca totalmente il contributo del cromosoma paterno).
- in casi molto rari (< 5%), si hanno mutazioni del centro dell'imprinting (in questo caso l'alterazione è localizzata nella stessa regione del cromosoma 15 ma interessa una porzione più piccola e coinvolge il centro dell'imprinting).
- circa l'1% dei casi è dovuto a traslocazioni che interessano il cromosoma 15.

È una malattia ereditaria?

L'ereditarietà dipende dal tipo di anomalia genetica. Nelle famiglie con delezione del 15 o con disomia uniparenterale materna, il rischio che si possa presentare un altro caso di SPW nella stessa famiglia è uguale a quello della popolazione normale (<1%). Per i rari casi di difetto del centro di *imprinting* il rischio varia da 0 a 50%: in quest'ultimo caso si tratta di quei casi in cui c'è una delezione del centro di imprinting (circa il 15% dei soggetti con difetto del Centro di imprinting). Nel caso delle traslocazioni bilanciate invece il rischio di ricorrenza è sconosciuta. Ne deriva che le forme ereditarie sono molto inferiori all'1% dell'intera casistica.

Quante persone con SPW vivono nella nostra società?

A tutt'oggi, in Italia vivono almeno 500 persone con SPW. Questo dato non identifica l'intera popolazione di soggetti con SPW a causa della scarsa conoscenza della sindrome, soprattutto nella popolazione adulta.

Quali sono le caratteristiche cliniche principali?

Ogni persona con SPW è diversa dall'altra. La variabilità clinica riguarda:

- quadro clinico;
- la gravità di ciascun sintomo o segno;
- la gravità di una singola manifestazione clinica non influenza quella degli altri sintomi;
- gli aspetti più propriamente comportamentali e anche cognitivi risentono dell'influenza della famiglia e dell'ambiente.

L'alterazione genetica influenza l'ipotalamo che regola e controlla molte funzioni del nostro corpo. Le principali caratteristiche cliniche della SPW sono:

- ipotonia (scarso tono muscolare)
- pianto flebile
- disturbi alimentari con scarso accrescimento
- obesità con iperfagia
- ritardo mentale (generalmente lieve)
- disturbi del linguaggio
- ipogonadismo (sviluppo sessuale incompleto e ritardato);
- bassa statura
- caratteristiche facciali tipiche (diametro bifrontale ristretto, "occhi a mandorla" con le palpebre tendenti verso l'alto, bocca triangolare)
- caratteristiche fisiche tipiche: mani piccole con dita affusolate, piedi piccoli e larghi, bordo ulnare dritto, ipopigmentazione)
- caratteristici disturbi comportamentali
- disturbi del sonno
- ridotta sensibilità al dolore

- osteoporosi
- ulteriori disabilità fisiche: miopia e/o strabismo, scoliosi, problemi alla pelle, problemi dentali e orali, diabete, problemi di linguaggio.

Quali sono i problemi respiratori nella Sindrome Prader-Willi?

Le persone con SPW possono presentare problemi respiratori, in particolar modo ci riferiamo all'apnea notturna (arresto del respiro durante la notte). Le cause possono essere l'ipotonia, l'obesità e il ridotto stimolo respiratorio. Per prevenire i disturbi respiratori è importante che tutti gli individui con SPW vengano sottoposti allo studio del sonno (polisonnografia) presso uno specialista con esperienza nelle apnee notturne.

Come prevenire l'obesità?

Un bambino con SPW tende ad essere obeso, ed ha più massa grassa rispetto ad un bambino normale. L'obesità insorge dopo i 2-3 anni di età e deve essere prevenuta. L'accumulo di tessuto adiposo riguarda soprattutto il tronco, mentre sono relativamente risparmiate le estremità distali degli arti. La prevenzione dell'obesità si realizza tramite la dieta, attività fisica e terapia occupazionale. Solo l'approccio multidisciplinare che può influenzare nella riduzione del peso.

Quali sono gli effetti positivi del trattamento con ormone della crescita (GH)?

Non tutte le persone con SPW hanno bisogno di GH. Per valutare un eventuale trattamento con il GH ci si dovrebbe rivolgere ad uno specialista con esperienza.

Gli effetti positivi derivanti dall'assunzione del GH sono:

- il miglioramento della velocità della crescita corporea e probabilmente l'aumento della statura finale
- il miglioramento della distribuzione corporea della massa grassa rispetto a quella magra
- il miglioramento dell'ipotonia, l'agilità e la forza muscolare
- il miglioramento dell'incidenza di alcuni fattori di rischio cardiovascolare
- il miglioramento della funzione dei muscoli respiratori
- l'aumento delle dimensioni delle mani e dei piedi
- può modificare l'aspetto facciale (se iniziata precocemente)

In circa 1/3 degli adulti con SPW è presente un deficit di GH, la cui somministrazione, anche in questa fascia di età, si è dimostrata in grado di migliorare sia gli aspetti psicologici che le performance muscolari e la composizione corporea.

È possibile eseguire una diagnosi certa?

Fino a qualche anno fa, la diagnosi di SPW veniva fatta con un sistema a punteggio (criteri clinici di Holm e Cassidy), in base alla presenza o meno dei criteri clinici esposti. Attualmente la diagnosi di certezza è data esclusivamente dai test genetici (test di metilazione). In casi selezionati, è possibile fare la diagnosi prenatale mediante l'amniocentesi oppure il prelievo dei villi coriali. La conoscenza precoce della diagnosi può far sì che i processi riabilitativi si possano avviare il più presto possibile.

Esiste una cura per la Sindrome Prader-Willi?

A tutt'oggi non esiste una "cura" specifica per la SPW che possa modificare l'anomalia del cromosoma 15, ma è possibile migliorare il decorso clinico attraverso una idonea e precoce riabilitazione ed una opportuna educazione alimentare avvalendosi, quando necessario, di cure specifiche tra cui il trattamento con ormone della crescita.

Quando comunicare la diagnosi agli altri figli?

Quando nasce un bambino con disabilità è necessario comunicare, il più presto possibile, la diagnosi anche agli altri figli, qualunque sia la loro età. I fratelli sono più affettuosi con il fratello disabile piuttosto che con gli altri fratelli; sono più maturi socialmente e in grado di manifestare comprensione per le differenze individuali delle persone; sono più flessibili e in grado di tollerare i cambiamenti; sono più riflessivi; sono più responsabili, più affettuosi, più generosi. Inoltre, è importante coinvolgere il fratello o la sorella senza disabilità nelle scelte che riguardano la vita del fratello con SPW, facendolo sentire parte della famiglia. Su richiesta, gli operatori del Centro di riferimento possono collaborare alla comunicazione della diagnosi ai fratelli, sia discutendone le modalità con i genitori sia incontrando direttamente i bambini/ragazzi.

Caratteristiche psicologiche e comportamentali

Quali sono le caratteristiche psicologiche e comportamentali?

Il tipo e la frequenza dei problemi comportamentali cambiano da persona a persona. Iperfagia, o l'ossessione per il cibo, è il problema comportamentale più rilevante. Ha una base biologica ed è causata da una disfunzione dell'ipotalamo. Induce il bambino a mangiare in maniera compulsiva qualunque tipo di alimento (anche la spazzatura) senza "sentirsi pieno", portandolo a diventare obeso nel giro di breve tempo. Le persone non sono in grado di controllare volontariamente questa compulsione, anche se sanno tutto sulla dieta e sui rischi per la loro salute. L'ossessione per il cibo porta frequentemente al furto di alimenti e di soldi per acquistarli, nonché alla richiesta di elemosina sempre allo stesso scopo. Non esiste un trattamento specifico per l'iperfagia.

- *Skin-picking (lesioni autoprovocate della pelle)*
Graffiarsi la pelle è un comportamento tipico della SPW, facilitato dalla presenza di un'elevata soglia di sopportazione del dolore. Le persone con SPW si abbandonano a questo comportamento quando sono annoiate o passive e più raramente quando sono in tensione. Punizioni o rimproveri non risultano efficaci. Offrire stimoli fisici o attività gratificanti, può aiutare a provare soddisfazioni corporee alternative senza ricorrere a gesti autolesionisti. Proporre occupazioni manuali rappresenta una buona distrazione.
- *Comportamenti obbligati e ripetitivi*
Questo aspetto deriva dalla difficoltà che hanno nell'adattarsi ai cambiamenti. Per un bambino insicuro ed immaturo le domande ripetitive possono avere lo scopo di capire meglio la realtà e di sfogare la tensione emotiva. Questa tensione può essere associata alla frustrazione e ai sentimenti d'inferiorità derivanti dal confronto con i coetanei. I genitori devono imparare a riconoscere le emozioni dei propri figli per fornire loro sostegno e risposte adeguate, adattando la chiarezza delle comunicazioni al livello di comprensione del figlio.
- *Scatti d'ira, urla e capricci*
Ricordano il comportamento tipico di un bambino di due o tre anni e sono indotti dalla fragilità emotiva tipica della sindrome. Nei PW, facilmente soggetti a frustrazione ed emotivamente immaturi, si possono manifestare anche in età successive. I fattori scatenanti più comuni sono la negazione di cibo o di altre cose desiderate, oppure i cambi di routine. Per ridurre la frequenza e l'intensità di comportamenti problematici i genitori e i ragazzi con SPW possono sottoporsi ad un addestramento comportamentale che ha lo scopo di ridurre tali comportamenti e aumentare il senso di comprensione e di soddisfazione reciproca oltre che una maggiore autonomia personale.

Che rapporto hanno con i coetanei?

Le persone con SPW, pur essendo vivaci, dotate di senso dell'umorismo, curiose e sensibili all'incoraggiamento, spesso mostrano difficoltà nella comprensione delle regole e nelle interazioni sociali. Necessitano pertanto della guida e della mediazione dell'adulto nelle relazioni con i coetanei. In genere si osserva che:

- hanno difficoltà a esprimere la complessità delle proprie emozioni, a riconoscere lo stato emotivo ed il punto di vista degli altri;
- possono mostrare una tendenza all'isolamento sociale soprattutto quando ci sono bassi livelli di autostima e difficoltà d'apprendimento;
- possono avere reazioni sociali inadeguate, connotate anche da aggressività, dovute all'egocentrismo e all'impulsività.

Quali difficoltà di apprendimento sono legate alla SPW?

Le persone con SPW presentano spesso un ritardo mentale, il cui grado, generalmente medio, varia a seconda dell'individuo.

Le più comuni difficoltà di apprendimento sono:

- perseveranza (fare e rifare la stessa domanda o tornare continuamente sullo stesso argomento, o ripetere un comportamento): non cogliendo con facilità la sequenzialità degli eventi cercano conferme nella ripetizione;
- mancata padronanza dei concetti temporali (prima, dopo e durante). Le persone con SPW non sempre riescono a comprendere il significato temporale di concetti come «domani» o «il mese

prossimo». Eventi futuri segnalati troppo in anticipo possono perciò innescare perseverazione e ansia;

- modo di pensare rigido con incapacità di adattarsi ai cambiamenti;
- scarsa memoria a breve termine, ma buona memoria a lungo termine La necessità di ripetizione è legata anche alla difficoltà di memorizzare in tempi brevi. Un argomento imparato il giorno prima, per esempio, può non essere ricordato il giorno seguente. La memoria a lungo termine, invece, in modo particolare per luoghi, persone, episodi è molto buona;
- difficoltà di attenzione e di concentrazione su un compito;
- difficoltà a pianificare la sequenzialità delle azioni e delle fasi di un compito;
- scarse abilità nel calcolo numerico, con conseguenti difficoltà nell'utilizzo dei soldi, nel ragionamento logico e nell'astrazione;
- difficoltà nel generalizzare le regole e nell'utilizzare adeguate strategie per risolvere i problemi (si ostinano a voler utilizzare lo stesso schema logico indipendentemente dalle situazioni o dal risultato).

Uno strumento in grado di limitare queste difficoltà di apprendimento è l'utilizzo di un percorso di abilitazione delle capacità cognitive (detto anche training cognitivo).

Quali difficoltà nello sviluppo del linguaggio?

Generalmente, il ritardo è più evidente nel linguaggio espressivo rispetto alla comprensione. Si evidenziano:

- disturbi articolari che dipendono dalle caratteristiche fisiche (arcata del palato alta e mascella piccola e rientrante) e dalla presenza di ipotonia
- limitazioni nella fluidità dei discorsi: ripetizioni, blocchi, prolungamenti e balbuzie.

Quali sono i problemi di salute mentale?

I principali problemi psichiatrici della SPW sono l'ansia, il disturbo ossessivo-compulsivo, la depressione e la psicosi. Tali problemi, rari nei bambini, possono diventare evidenti negli adolescenti e adulti. Anche se non vi è certezza al riguardo, è probabile che questi disturbi siano determinati da fattori genetici connessi alla sindrome e si scatenino in seguito all'intervento di fattori ambientali stressanti.

Gli effetti della predisposizione genetica possono essere parzialmente limitati, nella frequenza e nell'intensità, preparando i genitori ad affrontare o prevenire i disturbi comportamentali attraverso un costante supporto psicologo e valutando la possibilità di un trattamento farmacologico con uno psichiatra.

Che caratteristiche sessuali hanno le persone con Sindrome Prader-Willi?

In genere l'adulto con SPW non sembra essere in grado di procreare e la maturazione sessuale spontanea risulta ritardata. È tuttavia noto come le ragazze possano essere fertili, anche se tale evento è estremamente raro.

Molte persone con SPW hanno difficoltà ad esprimere i propri sentimenti in maniera adeguata; le eventuali espressioni verbali e le evidenze di comportamenti sessuali inappropriati in pubblico sono correlate ad una difficoltà di comprendere ciò che è socialmente accettabile.

Anche se lo sviluppo sessuale può essere alterato, la persona con SPW ha capacità di affetto, desiderio e di rapporti sessuali talora normali. È importante che i ragazzi con SPW vengano trattati come i loro pari, poiché hanno, le stesse esigenze di intimità, di privacy e relazioni, come chiunque altro.

Applicare precocemente misure preventive-assistenziali e effettuare una adeguata educazione sessuale è molto importante.

Quanto può diventare indipendente in età adulta una persona con Sindrome Prader-Willi?

L'indipendenza in età adulta è variabile e dipende da alcune caratteristiche individuali, educative e sociali. I genitori devono aiutare il bambino affinché acquisisca al meglio le principali abilità di autonomia personale e domestica, facendo in modo che disponga anche di una varietà di attività di svago e che sviluppi, per il suo futuro, un buon comportamento di lavoro. Questo consentirà all'adulto con SPW di migliorare la stima in sé e di raggiungere una certa indipendenza, che troverà comunque dei limiti nella necessità di gestire, a qualunque età, l'accesso al cibo.

*Serie Rapporti ISTISAN
numero di dicembre 2015, 4° Suppl.*

*Stampato in proprio
Settore Attività Editoriali – Istituto Superiore di Sanità*

Roma, gennaio 2016