



ASSOCIAZIONE
PER L'AIUTO AI SOGGETTI
CON SINDROME
DI PRADER WILLI
ED ALLE
LORO FAMIGLIE
REGIONE CAMPANIA



ORGANIZZA

**1° FORUM PER L'AIUTO AI
FAMILIARI DEI SOGGETTI CON
SINDROME DI PRADER WILLI**

28 Settembre 2013

PRESSO

L' A.O.R.N. Santobono Pausilipon
- Presidio Ospedaliero SS. Annunziata di Napoli -
Via Egiziaca a Forcella n. 18

con il patrocinio di:



FONDAZIONE
CASSA DI RISPARMIO
SALERNITANA



Il metodo di lavoro con i ragazzi con "disabilità"

Dott. Eugenio Zito Ph.D., Psicologo Clinico, Psicoterapeuta

***Università degli Studi di Napoli Federico II
Azienda Ospedaliera Universitaria Federico II
Dipartimento Assistenziale Integrato di Pediatria***

La **Sindrome di Prader Willi (PWS)** è una rara patologia genetica dello sviluppo neurologico causata dalla mancata espressione di alcuni geni.

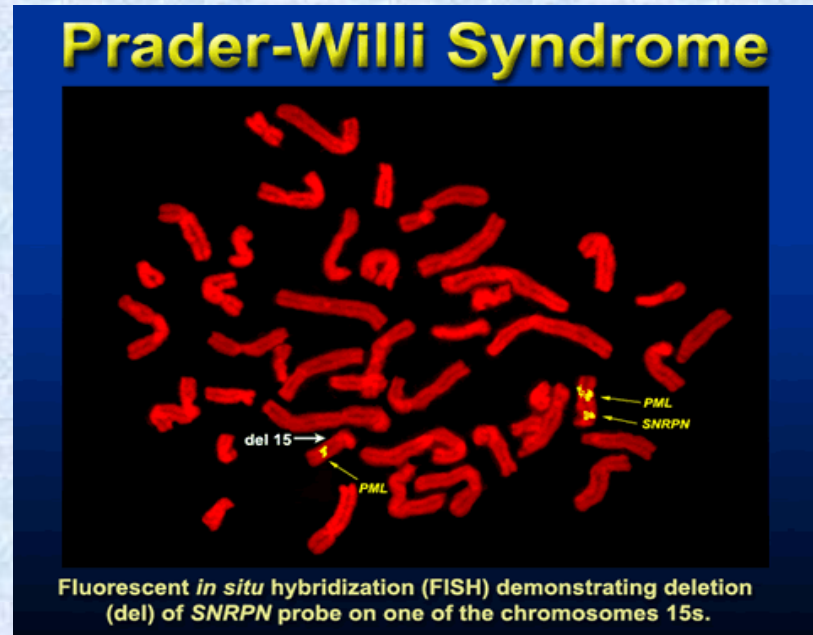


Figure 1

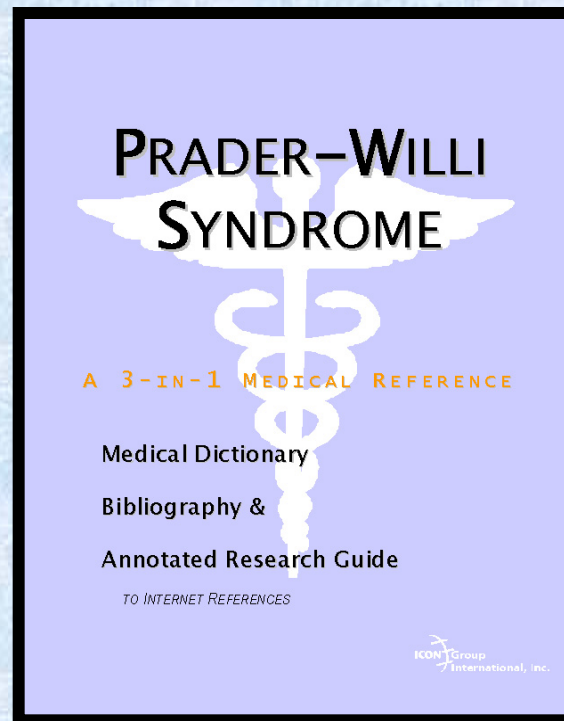
La sindrome è caratterizzata da una grande variabilità fenotipica e da disturbi maggiori di tipo endocrino, neurologico, cognitivo, comportamentale/psichiatrico.

- La PWS, **sul piano psicologico e comportamentale**, si caratterizza per la presenza di diverse aree problematiche.
- Molti studi negli ultimi anni si sono focalizzati sugli aspetti comportamentali legati alla PWS.



- I **problemi comportamentali** rappresentano molto spesso uno degli aspetti più complessi nella gestione della PWS.
- Una **corretta e precoce valutazione** rappresenta il primo passo per definire efficienti strategie di gestione al fine di migliorare **l'adattamento sociale** e la **qualità di vita** dei pazienti e delle loro famiglie.

Alla PWS si associa un **fenotipo comportamentale** con anomalie motorie, cognitive, linguistiche e sociali che sono strettamente interconnesse con il difetto genetico.



La relazione tra età e comportamenti disadattivi non è lineare con un aumento di difficoltà mano a mano che i bambini crescono e con giovani adulti che mostrano la maggiore incidenza dei problemi.

**PRADER-WILLI
SYNDROME
ASSOCIATION** | Still hungry
| for a cure.

Jauregi et al. *Journal of Neurodevelopmental Disorders* 2013, **5**:18
<http://www.jneurodevdisorders.com/content/5/1/18>



RESEARCH

Open Access

Behavioral profile of adults with Prader-Willi syndrome: correlations with individual and environmental variables

Joseba Jauregi¹, Virginie Laurier^{2*}, Pierre Copet², Maithé Tauber² and Denise Thuilleaux²

Centre de Référence Prader-Willi, Hôpital Marin AP-HP, Hendaye, France

RESEARCH ARTICLE

Mental Health Problems in Children with Prader-Willi Syndrome

**Norbert Skokauskas MD, PhD¹; Eileen Sweeny MD²; Judith Meehan MD, PhD³;
Louise Gallagher MD, PhD¹**

¹Trinity College Dublin, Department of Psychiatry, Dublin, Ireland

²St. James's Hospital, Dublin, Department of Child Psychiatry, Dublin, Ireland

³Trinity College Dublin, Department of Paediatrics, Dublin, Ireland

Corresponding e-mail: N_Skokauskas@yahoo.com

Submitted: July 18, 2011; Accepted: November 11, 2011

Table 1. Psychiatric Problems in PWS: Literature Review			
Authors	Sample size; instruments employed	Main findings	Limitations
(Whitman & Accardo, 1987)	35 adolescents with PWS; Survey Diagnostic Instrument (SDI) which screens for the DSM-III criterion-based diagnostic categories of neurosis, and hyperactivity	The following diagnostic pattern was reported: neurosis, dysphoric, (1 probable); neurosis, compulsive, 3 (6 probable); neurosis, anxious, 4 (and 10 probable); somatization, 0; conduct disorder, violent 0; conduct disorder, antisocial, 0; hyperactivity, 1 (and 1 probable)	DSM-III criterion-based diagnostic categories were employed, SDI has no single standardized quantitative scoring system, no control group
(Curfs, Verhulst, & Fryns, 1991)	27 individuals with PWS, CBCL	87% had Total problem scores in the clinical range. No significant difference was found in the proportion of PWS patients scored in the clinical range on the Internalizing over the Externalizing syndrome	Small clinical sample, control group was not match for IQ
(Dykens, Hodapp, Walsh, & Nash, 1992)	23 adults and adolescents with PWS, CBCL, Vineland Adaptive Behavior Scale	Externalising behaviours were significantly higher than internalising across all age groups and adolescent group had the highest externalising domain score	Small clinical sample recruited from a private service, no control group
(Dykens & Cassidy, 1995)	25 children and 61 adults with PWS; The Reiss Scales for Children's Dual Diagnosis and The Reiss Screen for Maladaptive Behavior scales	56% of children were distracted and irritable, 52 had communication problems; 56 adults/adolescents were socially inadequate, 74% impulsive	Sample recruited from one PWS Association meeting, no control group
(Dykens & Kasari, 1997)	43 children with PWS, CBCL	72% obtained clinically elevated Total Scale score in contrast to 23% and 39% of the Down Syndrome and mentally retarded samples. PWS scored significantly higher on externalizing behaviour problems than the Down Syndrome sample	Parents were notified of the study through syndrome-specific parent organizations, groups were not matched on weight, and IQ
(Beardmore, Doman, Cooper, & Webb, 1998)	25 adults with PWS; Psychiatric Present State-Learning Disabilities, Adaptive Behaviour Scales	The PWS group was found to have higher rates of affective disorders (17.4%), in which psychotic symptoms were common, but similar rates of schizophrenia/delusional disorders (4.3%) compared with the control group. None was found to have generalized anxiety or phobic disorders	Small sample, control group not matched for age, IQ
(Clarke, 1998)	95 adults with PWS; Psychopathology Assessment Schedule for Adults with Developmental Disability (PAS-ADD) checklist	6.3% had a possible psychotic disorder in the month before the assessment was made	Some reported psychotic symptoms may not be truly indicative of psychotic disorder as a checklist and not a diagnostic tool was employed
(Dykens et al., 1999)	23 individuals with PWS due to paternal deletion and 23 age- and gender-matched subjects with maternal uniparental disomy: CBCL	"deletion" group had significantly higher Internalizing, Externalizing, and Total Child Behaviour Checklist mean raw scores, than did the uniparental disomy group	Small clinical sample, in some cases old IQ test results used
(State, Dykens, Rosner, Martin, & King, 1999)	8 individuals with PWS, aged 4 to 20; Yale-Brown Obsessive Compulsive Scale	PWS subjects had greater numbers of obsessive compulsive symptoms resulting in significant impairment	Very small clinical sample recruited from a tertiary centre
(Akefeldt & Gillberg, 1999)	44 individuals with PWS, age 0.8 to 36.3; Modified Greenswag Interview of parents with SSBP-PQ, Rutter parent questionnaire and ASSQ. Older Subjects completed the Birtleson Depression Inventory and Eating Attitudes Test	Individuals with PWS had more behavior problems than those in the comparison group. Younger PWS cases had fewer behavior problems than older PWS cases. One woman with PWS developed psychotic symptoms, including agitation, abnormal beliefs and violent aggression problems	A large proportion of the parents in the non-PWS group also had ID, possibly influencing reporting of behaviours

Table 1. Psychiatric Problems in PWS: Literature Review (continued)

Authors	Sample size; instruments employed	Main findings	Limitations
(Einfeld, Smith, Durvasula, Florio, & Tonge, 1999)	46 individuals with PWS; Developmental Behaviour Checklist (DBC)	63% had mood swings without a reason, 43% were anxious	30% of the controls were in the mild learning disability range and ascertainment of this group may well be biased towards those with greater behaviour disturbance
(Boer et al., 2002)	25 individuals with PWS; clinical assessment	28% had severe affective disorder with psychotic features, with a mean age of onset of 26	No standardised assessment, small clinical, sample no control group
(Verhoeven, Tuinier, & Curfs, 2003)	23 adults with PWS referred for neuropsychiatric assessment; diagnosed according to ICD-10	18 diagnosed as cycloid psychosis, 5 with bipolar affective disorder	Subjects selected from those referred for specialist assessment, no standard instrument used in diagnosis, no comparison between ratters
(Vogels, Matthijs, Legius, Devriendt, & Fryns, 2003)	59 adults with the PWS; clinical assessment	15.7% had experienced a psychotic episode with an age of onset varying from 13 to 19 yrs	No standardised instruments, no control group
(Steinhausen, Eiholzer, Hauffa, & Malin, 2004)	58 individuals with PWS, aged 3 to 29; DBC	Behavioural disturbances and psychiatric symptoms increase with increasing age (apart from food-related behaviours)	Subjects recruited from tertiary care centre/parental support groups, lack of formal IQ and genetic information in a sizeable proportion of the sample
(Wigren & Hansen, 2005)	58 children with PWS; Childhood Routines Inventory and Conner's Parent Rating Scale	One-fourth showed clinical indices of ADHD, 3.4% - of anxiety	Cross-sectional data were collected using postal questionnaires and parents were informants; instruments not validated for ID population
(Kim, Yoo, Cho, Hong, & Kim, 2005)	14 individuals with Prader-Willi syndrome, CBCL	71.4% had social problems, 35% had attention problems	Small clinical sample, PWS diagnosis was made based on clinical assessment
(Descheemaeker, Govers, Vermeulen, & Fryns, 2006)	59 adults with PWS, Pervasive Developmental Disorder Mentally Retardation Scale	19% met the full diagnostic DSM-III-R criteria for PDD	Findings rely on informant-ratings of a screening questionnaire
(Hiraiwa, Maegaki, Okaa, & Ohnoa, 2007)	165 individuals with PWS in Japan assessed by postal questionnaire to parents	Young adults with PWS had significantly more behavioural and psychiatric symptoms than those with non-PWS ID with psychotic symptoms in up to 27.6% over the previous five years	Questionnaire was not a standardised, validated instrument, no evidence of explanation to parents of terms such as 'hallucination', 'delusion' etc. Parents asked to comment on the prior five years, recall bias likely
(Soni et al., 2007)	46 individuals with PWS, Psychiatric Assessment Schedule for Adults with Developmental Disability, Operational Criteria Checklist for psychotic and Affective illness	In deletion group (N=24): 41.7% Non-psychotic depressive illness, 37.5% Depressive psychosis, 20.8% Psychotic illness, in mUPD (n=22) 4.5% Non-psychotic depressive illness, 27.3% Depressive psychosis, 50% bipolar affective disorder, 18.2% psychotic illness	Initial screening was performed with invalidated screening questionnaire
(Reddy & Pfeiffer, 2007)	73 children and adolescents with PWS; Devereux Scales of Mental Disorders	The PWS sample exhibited significantly more attention and acting out and anxiety problems than their peers with mental retardation-only	Sample was drawn from residential treatment facilities, only one standardized assessment procedure was employed to measure emotional and behavioural problems

Table 1. Psychiatric Problems in PWS: Literature Review (continued)

Authors	Sample size; instruments employed	Main findings	Limitations
(Zarcone, Peterson, Breidbord, Ferraioli, & Caruso-Anderson, 2007)	73 individuals with PWS were assessed using the Yale-Brown Obsessive Compulsive Scale and the Compulsive Behavior Checklist	Individuals with the T1 deletion had more compulsions regarding personal cleanliness and their compulsions, Individuals with the T II deletion were more likely to have compulsions related to specific academic areas	Although this study is limited because of the number of statistical comparisons and the small sample of individuals with the T1 deletion (n=14)
(Dykens & Roof, 2008)	88 individuals with PWS aged 5 to 51; CBCL	No compelling behavioral differences across PWS paternal deletion subtypes were found	Cross sectional nature, CBCL was used to assess mental health problems in adults
(Soni et al., 2008)	46 individuals with genetically confirmed PWS; PAS-ADD, Family History and Life Events Questionnaires	The profile of psychiatric illness resembled an atypical affective disorder with or without psychotic symptoms	No control group
(Sinnema et al., 2011)	98 adults with PWS; Developmental Behavior Checklist for Adults (DBC-A)	DBC-A total scores were higher in the consecutive age groups, with the most behavioral problems in the oldest age groups. Persons with mUPD had higher total scores on the DBC-A than persons with a deletion	No IQ measure, the study population is characterized by a predominance of older persons with PWS as the sample was "borrowed" from the study "Ageing in PWS"

Quasi tutti i soggetti con PWS presentano un comportamento che può creare problemi a se stessi e/o alle persone vicine a partire dalla famiglia, e ciò varia in misura notevole da persona a persona.

I **problemi comportamentali** possono variare da **molto lievi** a **molto gravi**, ed ogni individuo può comportarsi in modo differente in relazione all'età, al genere, alle situazioni ambientali, allo sviluppo del carattere.

Le più comuni difficoltà comportamentali associate alla PWS sono:

- Scoppi d'ira
- Richiesta eccessiva o furto di cibo
- Cocciutaggine, opposizione al cambiamento, tendenza a polemizzare
- Ripetitività (fare la stessa cosa, ripetere la stessa domanda, tornare sempre sulle stesse cose)
- Comportamento ossessivo con persone o cose
- Comportamento manipolatore e ricerca d'attenzione
- Pizzicare la pelle fino a lacerarla
- Dire bugie, scaricare la colpa su altri

- Le persone con PWS possono anche avere molte **caratteristiche positive**: sono amichevoli, sociali, gentili, premurosi, hanno senso dell'humour.
- Ovviamente una **buona gestione** del comportamento può sviluppare e mettere in luce di più queste qualità positive.

Bisogna ricordare che certi **aspetti comportamentali** derivano direttamente dai **disturbi del funzionamento del cervello** ma sono anche ampiamente influenzati dall'**ambiente sociale**.

- Questi disturbi del funzionamento possono provocare:
- Sensazione di fame anche dopo un pasto
 - Immaturità in ambito sociale
 - Ritardo o arresto dello sviluppo emotivo
 - Pubertà ritardata e immaturità sessuale
 - Apatia, sonnolenza e disturbi del sonno
 - Alta soglia del dolore
 - Scarsa capacità di regolazione della temperatura

Molti individui hanno anche specifiche difficoltà emotive e di apprendimento che possono influire sul comportamento.

Possono verificarsi:

- Difficoltà nel comprendere informazioni date a parole ma maggiore capacità con le informazioni visive
- Anomalie del linguaggio e dell'articolazione della parola
- Difficoltà a memorizzare a breve termine ma buona memoria a lungo termine
- Un metodo di pensiero rigido
- Difficoltà a comprendere l'orario e i numeri, denaro e sua gestione
- Cambiamenti di umore

Fattori esterni che possono influenzare il comportamento:

- Cambiamenti importanti nella routine giornaliera o nell'ambiente di vita
- Cambiamenti nella dieta e nei pasti abituali
- Diverbi tra persone molto vicine al PWS
- Eventi inaspettati o sconvolgenti
- Eventi stressanti come lutti, traslochi, ecc.

Comportamenti che possono avere un effetto negativo:

- Atteggiamento o tono di voce aggressivi
- Approccio polemico
- Essere eccessivamente ben disposti
- Mostrare antipatia
- Evitare di parlare o parlare troppo
- Conflitti tra parenti ed educatori con conseguenti regole discordanti per le persone PWS
- Vietare un'azione senza spiegazioni

Comportamenti che possono avere un effetto positivo:

- Atteggiamento severo, ma amorevole
- Capacità di mantenere il senso dell'humour
- Capacità di fornire chiare linee guida e limiti
- Mantenere positivi rapporti sociali con la persona
- Elogiare e rimarcare gli aspetti positivi della persona PWS
- Dare ordini in positivo per mostrare come fare qualche cosa (es. "Fai così" e non "Non lasciare il frigorifero aperto")

Avere a che fare con la PWS può risultare molto frustrante, può essere utile munirsi di buon senso dello humour di cui sono eccezionalmente dotate le persone con PWS.

La mancaza di controllo (dalle emozioni al cibo) è un tratto peculiare ed è molto utile "restituire" controllo, dando fiducia, utilizzando il sistema delle ricompense e sviluppando la loro autostima.

Contrattare sul comportamento utilizzando anche piccoli premi, ricominciando ogni giorno a causa dei problemi di memoria a breve termine.

Disabilità o Diversabilità?

- “Disabilità” sottolinea il deficit, ciò che manca rispetto a un’abilità, rispetto alla normalità, alla norma.
- Rispetto ad uno standard medio di funzionamento si evidenzia, in negativo, la disabilità.
- Ma esiste una normalità, una persona normale?

In realtà riconoscendo ed enfatizzando tutte le varie differenze si modifica l'immagine della norma.

La normalità diventa pluralità di differenze, non uniformità fissa, definita attraverso standard.

L'idea della **diversabilità** nasce non solo dalla pluralità dei modi di essere e di fare ma anche dal non permettere al deficit di oscurare il valore della persona nella sua essenziale umanità.



- Lo sguardo va troppo spesso al deficit saturando e coprendo tutta la persona che diventa così il disabile.
- **Se ragioniamo in termini di diversabilità come pluralità di categorie di normalità dovremmo riporre questa vecchia concezione di disabilità.**
- Diversabilità non vuol dire arrivare soltanto in modo diverso allo stesso obiettivo ma puntare anche a obiettivi diversi, qualitativamente diversi.

- Superando i termini "handicappato" e "disabile" **diversabile** diventa un termine propositivo e positivo, che suona bene perché mette in evidenza l'essere diversamente abile di molte persone con deficit.
- Orientarsi alla **diversabilità** non deve significare negare le reali e gravi necessità di chi ha un grave deficit, che va riconosciuto, valutato, abilitato e riabilitato!

Tanto meno si può dimenticare che l'“handicap” è il frutto sociale di condizioni ambientali svantaggianti ed emarginanti che creano difficoltà e che per questo andrebbero isolate e sconfitte: dalle barriere architettoniche ai vari pregiudizi, alle paure, alle incomprensioni, alle non conoscenze!

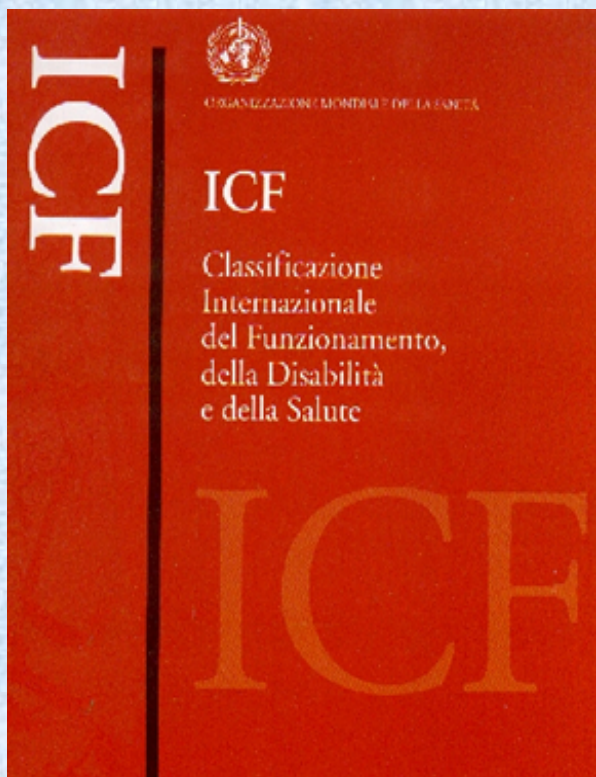


- Anche il **buonismo** ed il **pietismo** sono atteggiamenti di approccio ad una realtà che non si conosce: solo la conoscenza può abbattere queste barriere interiori.
- Insomma bisogna sottolineare le abilità e non le disabilità! La partecipazione attiva!



- Non bisogna infine trascurare la dimensione ecosistemica, i contesti, ed è quello che sta facendo l'**OMS** con **l'ICF (Classificazione Internazionale del Funzionamento, della Disabilità e della Salute)** elaborato per descrivere e misurare la salute e la disabilità della popolazione.
- In questo sistema si insiste su una distinzione fondamentale tra **capacità** intesa come quello che sai fare senza alcun mediatore contestuale e **performance** quello che sai fare con dei mediatori contestuali a tua disposizione.

- Nell'ICF a **disabilità** e partecipazione sociale sono sostituiti i termini di **attività** e partecipazione sociale.
- L'ICF ci dà informazioni relative al funzionamento reale e quotidiano del soggetto.



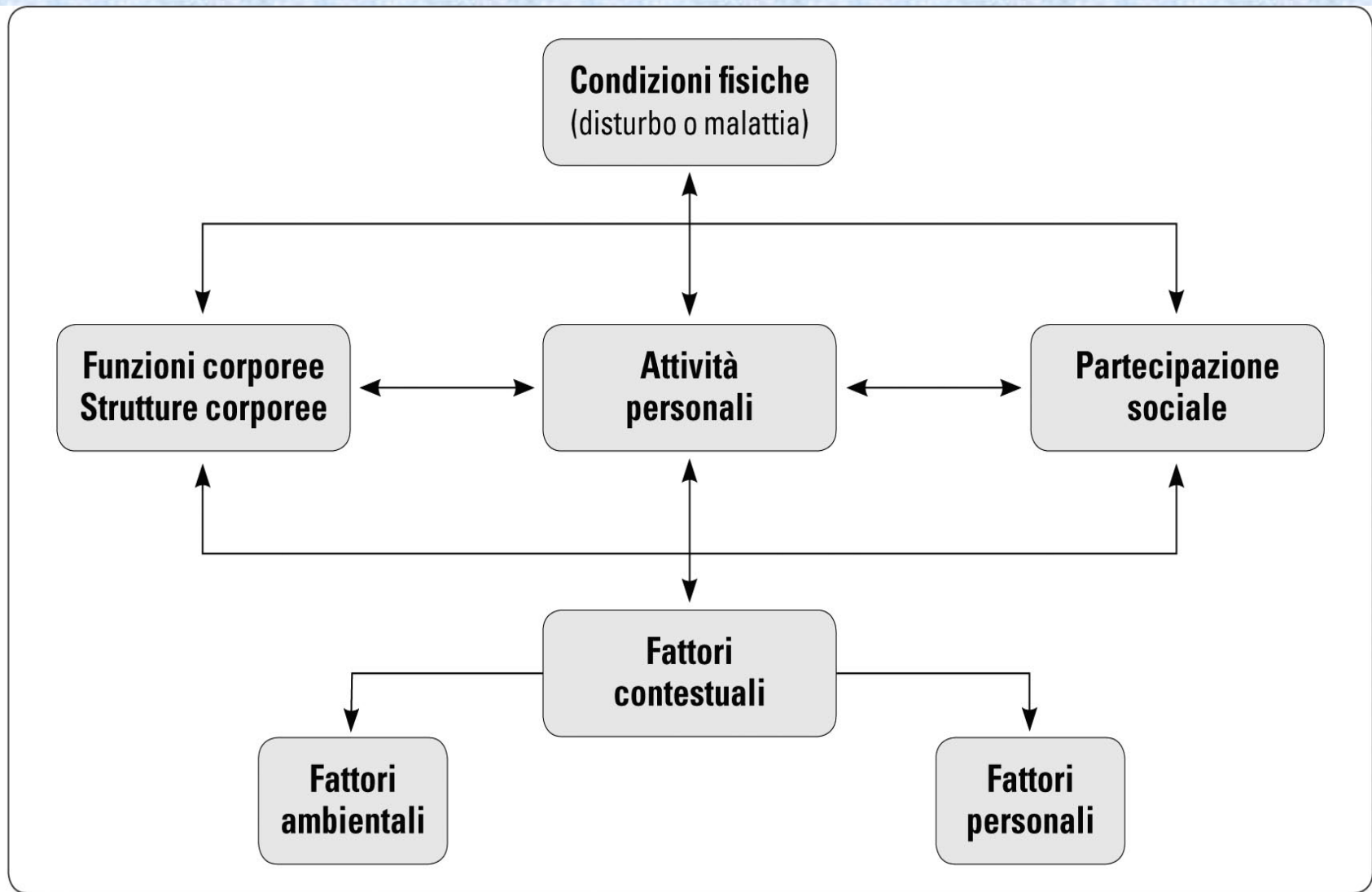


Fig. 1 Circolarità dei processi di azione e retroazione.

- E' chiaro che i **fattori contestuali** interagiscono con l'individuo in una particolare condizione di salute e determinano il livello ed il grado del suo funzionamento personale e sociale.
- I **fattori ambientali** sono estrinseci all'individuo: atteggiamenti della società, aspetti architettonici, leggi, ecc.
- I **fattori personali** comprendono il sesso, la razza, la forma fisica, lo stile di vita, ecc.

- **L'OMS con l'ICF propone un modello universale di salute e disabilità con grandi ricadute sulla pratica medica e sulle politiche sociali e sanitarie.**
- **SALUTE e DISABILITA'** sono concetti multidimensionali.
- La disabilità non è un problema di un gruppo minoritario all'interno di una comunità quanto una condizione che ciascuno può sperimentare durante la propria vita.
- L'ICF riguarda tutti noi perché tutti noi possiamo avere una condizione di salute che in un contesto ambientale sfavorevole causa disabilità!

La Convenzione delle Nazioni Unite sui diritti delle persone con disabilità afferma il rispetto per la differenza e l'accettazione delle persone con disabilità/diversabilità come parte della diversità umana.





ciò che vorrei
cambiare
è solo il mondo
intorno a noi

GRAZIE