



Università degli
Studi di Padova

Corso di Laurea in Psicologia dello
sviluppo e dell'educazione



<https://www.youtube.com/watch?v=B17t4BtCvEw>

Disabilità e bisogni educativi speciali



La sindrome di Prader-Willi

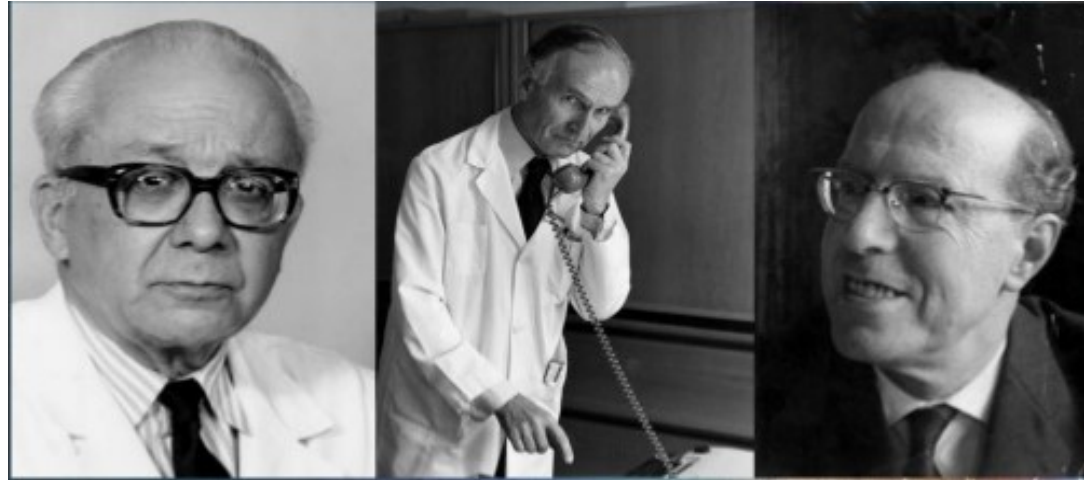
Disabilità intellettive
Con aggiornamenti al DSM-5

Renzo Vianello (2015)

Cotza Rachele
Lucibello Carola

A.A. 2018/2019

+ Storia



<https://www.slideshare.net/hibanasir/genetics-presentation-47269364>

- 1956: Prader, Labhart e Willi descrivono la sindrome per la prima volta.
- 1976: Hawkley e Smithies scoprono l'associazione fra la sindrome e il cromosoma 15.
- 1981: Ledbetter e Riccardi evidenziano una delezione a carico del braccio lungo del cromosoma 15.

+ Incidenza

1:10.000-15.000

- Anche più di un individuo per famiglia
- Riguarda tutte le etnie
- Si manifesta in entrambi i sessi

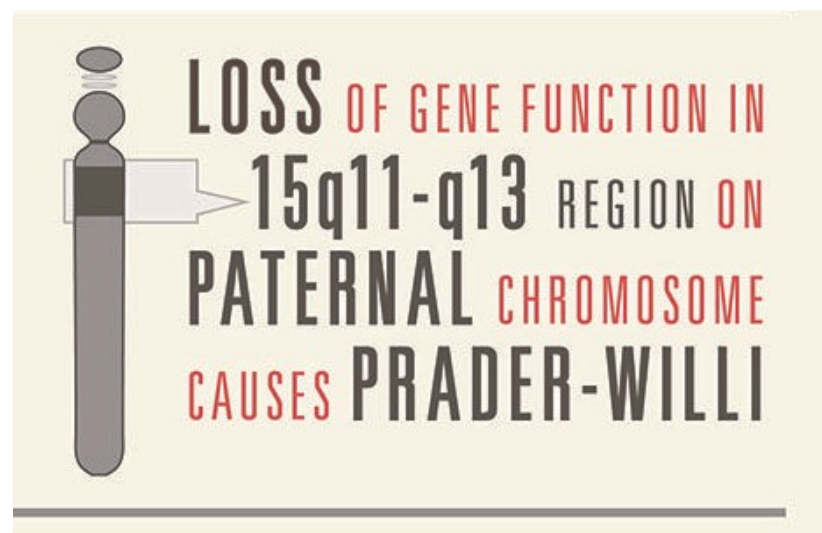


+ Confronto con altre sindromi

- 1:15-20 con sindrome di Down
- 1: 3-4 con X fragile
- 1: 1 (o meno) con sindrome di Williams
- 1: 1 (o meno) con sindrome di Angelman

+ Aspetti genetici (1)

- È un disordine complesso conseguente a una anomalia genetica presente nel braccio lungo del cromosoma 15 di origine paterna.
- La parte deleta è indicata con 15q11- q13.

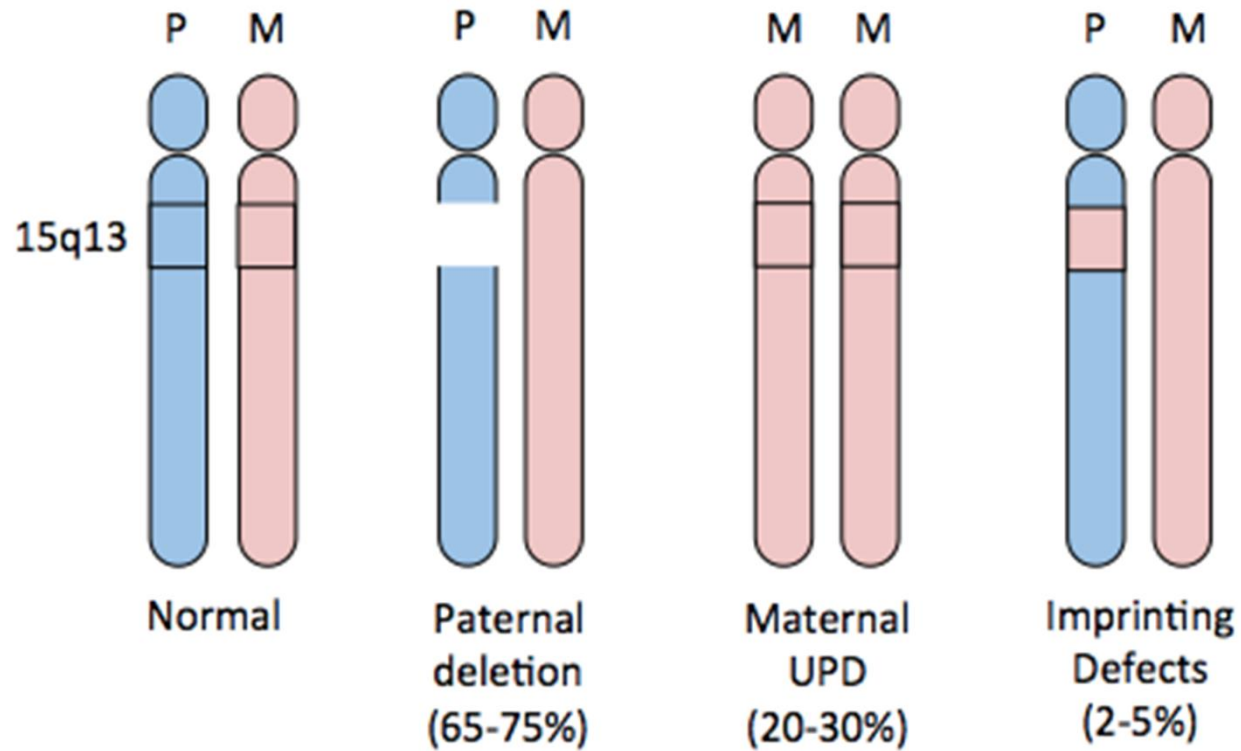


+ Aspetti genetici (2)

- 70%: è dovuto a delezione del cromosoma 15, probabilmente danneggiato durante il concepimento.
- 25%: è determinato da disomia materna.
- Meno del 5%: difetti dell'imprinting.
- Meno dell'1%: altre anomalie.



Prader-Willi syndrome : Genetic mechanisms



+ Aspetti somatici

7/17



<https://hopetreecare.com/signs-symptoms-prader-willi-syndrome/>

- Fronte stretta e prominente
- Viso piatto e stretto
- Occhi a mandorla con palpebre tendenti verso l'alto
- Ponte nasale stretto
- Bocca triangolare rivolta verso il basso
- Labbro superiore sottile
- Orecchie malsagomate con attaccatura bassa
- Capelli chiari
- Cute chiara
- Bassa statura
- Mani e piedi piccoli
- Basso tono muscolare

+ Sviluppo motorio e accrescimento fisico

- L'ipotonia, presente sin dalla nascita, determina difficoltà di suzione e difficoltà nell'alimentazione.
 - Molteplici conseguenze (es. ritardo nel camminare)
- Sviluppo sessuale immaturo (ipogonadismo, organi genitali piccoli, non fertilità ecc.)
- Ritardo (o arresto) della pubertà
 - Implicazioni sulla personalità
- Stanchezza e sonnolenza
- Soglia del dolore elevata
- Varie disabilità fisiche: strabismo, miopia, scoliosi, eczemi

+ Tra le altre caratteristiche...

- Iperfagia: appetito eccessivo
 - Dai 3-4 anni
 - Può causare:
 - Iperensione
 - Alterazioni cardiovascolari
 - Diabete mellito
 - Aumento del rischio di mortalità

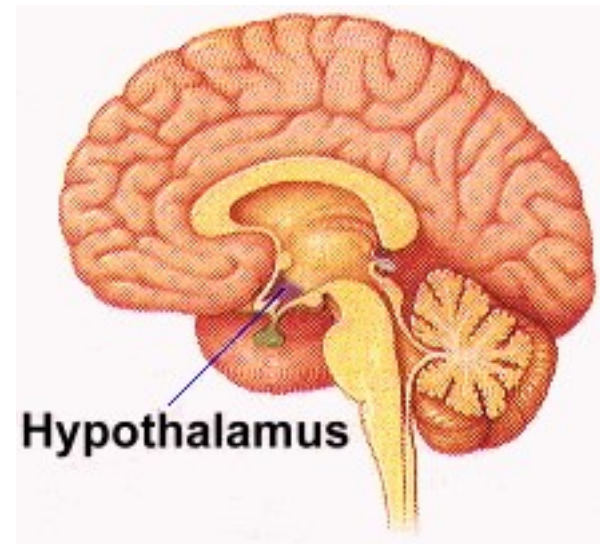
↳ Obesità



<https://www.youtube.com/watch?v=B17t4BtCvEw>

+ Ipotalamo

- Convinzione che i geni mancanti influiscano negativamente sul funzionamento dell'ipotalamo.
- Disfunzione che influisce su:
 - Crescita
 - Sviluppo sessuale
 - Appetito
 - Ritmi sonno-veglia
 - Controllo emotivo
 - Temperatura interna



+ Sviluppo cognitivo (1)

- La maggioranza ha una disabilità intellettiva lieve ($55-60 < \text{QI} < 70-75$) o moderata ($40-45 < \text{QI} < 55-60$). Una minoranza ha disabilità intellettiva grave o si colloca tra i normodotati (alcuni con funzionamento intellettuale limite).
- Il QI medio è tra 55 e 65 ed è in genere stabile con il passare dell'età.
- “Deficit rispetto all'età mentale”

+ Sviluppo cognitivo (2)

- Mancanza di dati relativi al profilo cognitivo tipico
- Migliori abilità:
 - Nella discriminazione visuo-motoria rispetto a quella uditivo-verbale
 - Nell'attenzione visiva rispetto a quella uditiva
 - Nell'integrazione degli stimoli spaziali rispetto a quelli verbali
 - Nella processazione simultanea rispetto a quella sequenziale
 - Nella memoria a lungo termine rispetto a quella a breve termine

+ Sviluppo comunicativo e linguistico

- Difficoltà articolatorie dovute in parte all'ipotonia:
 - Scarsa intelleggibilità
 - Presenza di saliva densa e viscosa
 - Pronuncia acuta e nasale
- Difficoltà nella comprensione e nella produzione del linguaggio

+ Comportamento, personalità e rischio psicopatologico

- Comportamenti socialmente inadeguati, spesso legati al cibo (ad esempio rubarlo, mentire per ottenerlo...)
- Bassa autonomia
- Instabilità emotiva:
 - Difficoltà di gestione dell'aggressività
 - “Emotivamente più piccolo”
- Comportamenti oppositori, impulsività, cocciutaggine, ripetitività, compulsioni, tendenza a parlare troppo
- Atteggiamento amichevole e forte istinto materno/paterno
- Depressione e disordini ossessivo-compulsivi

+ Educazione e trattamento

- Continuo controllo esterno
- Classi normali (in Italia)
- Necessità di riposo
- Instabilità emotiva “normale”
- Attenta educazione sessuale per ridurre calo di autostima e emarginazione
- Considerare con massima attenzione situazioni di sonnolenza, affaticamento, regolazione della temperatura, soglia del dolore e vomito.

+ Per ulteriori approfondimenti...

Federazione Prader-Willi Italia:

- <https://www.praderwilli.it>

Video:

- <https://www.youtube.com/watch?v=-6nzi5Rc4wY>

- <https://www.youtube.com/watch?v=-shsmRDpz1k&t=75s>



<https://www.youtube.com/watch?v=Q4k4thzn60>



<https://it.depositphotos.com/33591369/stock-photo-teamwork-group-of-stylized-people.html>

Grazie per l'attenzione!