

Nostro figlio è nato ... Disabile

Gioia e dolore qualche volta camminano assieme mano nella mano. E questo lo sanno bene i genitori di un figlio disabile. All'inizio, quando appare evidente che ci potrebbe essere qualcosa che non va nel neonato, vivono un crescente senso di paura. Poi quando emerge che c'è veramente qualcosa che non va subentra la disperazione. Una diagnosi certa può portare un enorme sollievo perché il problema ha un nome ed una identità, ma quando i genitori cominciano a capire il significato della diagnosi, la paura prende di nuovo il sopravvento. Iniziano ad immaginare quale futuro si prospetta, sia per il loro rapporto di coppia che per l'equilibrio e lo sviluppo dell'intera famiglia. Infine arriva la domanda inevitabile 'Perché proprio a noi?'. Solo allora la famiglia comincia veramente a guardare avanti affrontando il futuro.

Con la sindrome di Prader-Willi (PWS), gioia e dolore continuano e convivono perché lo sviluppo del bambino con PWS condiziona tutti tre i livelli: biologico, psicologico e sociale. Periodi belli sono frequentemente seguiti da quelli difficili, con tutte le risorse della famiglia spesso impegnate al massimo.

Lo scopo di questo libro è quello di rendere la vita un po' più facile per genitori, parenti, medici e terapisti di bambini affetti da PWS offrendo loro un breve, comprensibile panorama su

‘Naturalmente è importante sapere cos’è la PWS e quali problemi comporta. Ma sottolinea anche l’aspetto “positivo” della malattia, spesso ignorato. Quali dei nostri amici, per esempio, potrebbero portare tranquillamente il bambino al ristorante senza problemi o rimproveri, al contrario di quanto avviene con il nostro Pierre? È inoltre molto importante e vitale ricordare sempre le gioie che potete vivere con vostro figlio!’

quello che attualmente si conosce di questa malattia. L’Associazione Svizzera PWS per prima mi ha chiesto alcuni anni fa di mettere assieme qualcosa del genere. La prima edizione è stata realizzata nel 1998 ed era basata principalmente sulle esperienze di genitori appartenenti all’Associazione PWS Svizzera. Negli ultimi 5 anni, però, la ricerca sul controllo dell’appetito in generale, come pure la terapia su pazienti affetti da PWS, hanno avuto

un tale sviluppo che è diventato necessario aggiornare completamente l'edizione precedente, traducendola e rendendola accessibile a livello Internazionale. Desidero segnalare che le ultime scoperte scientifiche sono state pubblicate in due volumi di facile comprensione e che sono attualmente disponibili. I lettori interessati vi troveranno informazioni dettagliate su alcuni aspetti che qui sono descritti solo in termini generali. A causa del rapido progresso nella ricerca sulla PWS, questo libro deve essere considerato come un progetto in continua costruzione ed evoluzione e non un prodotto finito.

Questa pubblicazione è divisa in sei sezioni. Dopo l'introduzione, il secondo capitolo presenta una panoramica sulla storia della ricerca relativa alla sindrome, nonché sulle sue caratteristiche principali e sui metodi più importanti di cura. La terza parte descrive le cause genetiche e spiega come il difetto genetico può trasformarsi in sintomi, illustrando i metodi di diagnosi. La quarta e quinta parte contengono descrizioni dettagliate dei sintomi ed i metodi di trattamento del paziente. Segue poi una breve conclusione. Abbiamo aggiunto alcuni brani tratti da conversazioni avute con i genitori di alcuni miei pazienti, con il preciso intento di illustrare la vita quotidiana di chi ha figli con PWS.

Sono grato a Pfizer Endocrine Care ed all'Associazione PWS Svizzera per i preziosi suggerimenti e il supporto finanzia-

rio che hanno consentito la pubblicazione di questo libro. Vorrei ringraziare inoltre la Swiss National Foundation e la Swiss Academy for Medical Sciences, come pure le ditte Pfizer, NovoNordisk e Serono per il loro continuo supporto alle attività del nostro istituto di ricerca. Un particolare ringraziamento va inoltre alla Foundation Growth Puberty Adolescence e al suo direttivo nonché ai miei collaboratori – specialmente il Dr. Dagmar l'Allemand, Michael Schlumpf e Claudia Weinmann – per il loro prezioso contributo.

Il ringraziamento più grande però va ai ragazzi, adolescenti ed adulti con PWS e alle loro famiglie, dei quali mi prendo cura da tempo. Loro arricchiscono la mia vita e sono loro grato per avermi dato la possibilità di imparare così tanto da loro.