


:: Sindrome di Prader-Willi

 Queste raccomandazioni, tratte dalla versione francese pubblicata nel 2012, sono state adattate da Orphanet-Italia in collaborazione con la Dr.ssa Francesca Clementina Radio – Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma.

Sinonimi:

Sindrome di Prader-Labhart-Willi, sindrome di Willi-Prader

Definizione:

La sindrome di Prader-Willi è una malattia genetica rara caratterizzata da un disturbo dello sviluppo associato a disfunzione ipotalamo-ipofisaria. Si presenta con ipotonia neonatale associata a disturbi della suzione-deglutizione, obesità precoce con iperfagia e senso di sazietà ridotto, disfunzioni endocrine, deficit cognitivo, disturbi del comportamento e legati alla comprensione sociale e, in alcuni casi, quadri psichiatrici.

Ulteriori informazioni:

[Consulta la scheda di Orphanet](#)

Menu	
Raccomandazioni per la presa in carico pre-ospedaliera	Raccomandazioni per le emergenze ospedaliere
Sinonimi	Problematiche in caso di urgenza
Meccanismi	Raccomandazioni in caso di urgenza
Rischi particolari in situazioni di urgenza	Orientamento
Terapie a lungo termine prescritte di frequente	Interazioni farmacologiche
Insidie	Precauzioni per l'anestesia
Caratteristiche della presa in carico medica pre-ospedaliera	Misure preventive
Ulteriori informazioni	Misure terapeutiche complementari e ricovero
	Donazione di organi
	Numeri in caso di urgenza
	Riferimenti bibliografici

Raccomandazioni per la presa in carico pre-ospedaliera

Informazioni per il paziente affetto dalla sindrome di Prader-Willi

Sinonimi

- ▶ sindrome di Prader-Labhart-Willi, sindrome di Willi-Prader

Meccanismi

- ▶ disfunzione ipotalamo-ipofisaria che causa ipotonia, obesità con iperfagia, disfunzioni endocrine, deficit cognitivo, disturbi del comportamento

Rischi particolari in situazioni di urgenza

- ▶ ipoventilazione
- ▶ embolia polmonare
- ▶ disturbi psichiatrici: reazione di rabbia in caso di frustrazione

Terapie a lungo termine prescritte di frequente

- ▶ nessuna in particolare

Insidie

- ! - febbre senza infezioni, infezioni senza febbre

Caratteristiche della presa in carico medica pre-ospedaliera

- ▶ diffidare dei farmaci che provocano depressione respiratoria (come per esempio le benzodiazepine)

Ulteriori informazioni

- ▶ www.orpha.net

Raccomandazioni per le emergenze ospedaliere

Problematiche in caso di urgenza

- ▶ Disturbi organici:
 1. [Insufficienza respiratoria acuta](#)
 2. [Dolori toracici](#)
 3. [Dolori intestinali con o senza vomito](#)
 4. [Febbre](#)
 5. [Flebite](#)
 6. [Traumi](#)
- ▶ Disturbi psichiatrici:
 7. [Crisi comportamentale acuta legata ad un evento del quotidiano](#): reazione di collera di fronte a una situazione di frustrazione
 8. [Manifestazioni psicotiche](#)

Raccomandazioni in caso di urgenza

1. [Insufficienza respiratoria acuta](#)
 - ▶ **Misure diagnostiche di urgenza**

L'episodio acuto può associarsi a:

 - episodio di ipoventilazione
 - apnea del sonno
 - infezione (influenza, in assenza di vaccinazione)
 - pneumopatia da deglutizione
 - embolia polmonare
 - ▶ **Misure terapeutiche immediate**
 - Trattamento abituale
2. [Dolori toracici](#)
 - ▶ **Misure diagnostiche di urgenza**
 - **Ipotizzare la diagnosi di embolia polmonare** in caso di dolore toracico intenso con polipnea
 - ▶ **Misure terapeutiche immediate**
 - Trattamento abituale
3. [Dolori intestinali con o senza vomito](#)
 - ▶ **Misure diagnostiche di urgenza**
 - in caso di vomito, tenere conto di un'eventuale occlusione intestinale
 - in caso di nausea con malessere e impossibilità di vomitare, ipotizzare un'ulcera emorragica acuta
 - tenere conto di un'eventuale rottura dello stomaco, in genere in seguito a episodi d'iperfagia o all'ingestione di farmaci antinfiammatori
 - ▶ **Misure terapeutiche immediate**
 - Trattamento abituale
4. [Febbre](#)
 - ▶ **Misure diagnostiche di urgenza**
 - La disfunzione ipotalamica può alterare la termoregolazione:

- è possibile una temperatura normale, in caso di infezioni;
- per contro, si possono presentare episodi febbrili, in assenza di infezioni.

▶ **Misure terapeutiche immediate**

- Trattamento abituale

5. Flebite

▶ **Misure diagnostiche e terapeutiche di urgenza**

Trattamento abituale, tenendo in considerazione che l'obesità aggrava il rischio trombo-embolico

6. Traumi

▶ **Misure diagnostiche di urgenza**

- I pazienti possono avere difficoltà a percepire il dolore e, di conseguenza, a manifestarlo (aumento della soglia del dolore).
- Una rimostranza moderata può essere un segno di allarme e suggerire una complicazione in fase iniziale.

▶ **Misure terapeutiche immediate**

- Protocolli abituali del trattamento analgesico

7. Crisi comportamentale acuta legata ad un evento del quotidiano: stato di agitazione

▶ **Misure diagnostiche di urgenza**

- Identificare la causa della crisi (frustrazione, cambiamento di programma...)

▶ **Misure terapeutiche immediate**

- Tenere il paziente in un posto tranquillo fino a quando non si calma, tenendolo sotto sorveglianza per evitare che si ferisca
- In seguito, con l'aiuto della persona che lo accompagna, stabilire un ascolto e un dialogo con parole semplici, senza cercare di fare "ragionare" il paziente.
- Se necessario, per prevenire il passaggio dal comportamento auto-aggressivo a quello etero-aggressivo:
 - utilizzare i protocolli di sedazione farmacologica abituali
 - contenimento in caso di necessità assoluta (e sempre in associazione alla sedazione farmacologica)
- Dopo l'episodio, cercare di identificare, insieme al paziente e alla persona che lo accompagna, la causa del conflitto e la sua soluzione, che dovrà essere concertata e avere il valore di un contratto

8. Manifestazioni psicotiche

▶ **Misure diagnostiche di urgenza**

- Ricercare elementi deliranti di tipo allucinatorio
- Perdita di contatto con la realtà, stato dissociativo acuto

▶ **Misure terapeutiche immediate**

- Adottare la stessa strategia comportamentale utilizzata in caso di agitazione
- Iniziare immediatamente un trattamento farmacologico:
 - se è in corso una terapia con psicotropi, aumentare il dosaggio del prodotto sedativo utilizzato
 - altrimenti, somministrare uno psicotropo a basso dosaggio:
 - adulto: loxapina: 15 gocce (=15 mg), *per os*
o ciamemazina 50: 1/2 fiale (=25 mg), IM;
 - bambino: ciamemazina: 5 gocce (=5 mg), *per os*

Orientamento

▶ Dove?

Presso servizi specialistici in base all'eziologia dei disturbi, in terapia intensiva o rianimazione a seconda dello stato clinico

▶ Quando?

A seconda della gravità dei sintomi

Interazioni farmacologiche

- ▶ Non utilizzare le benzodiazepine o qualsiasi altro farmaco che provoca la depressione respiratoria
- ▶ Reazioni prolungate e/o ingravescenti possono essere osservate nel caso di assunzione di alcuni farmaci, in particolare i psicotropi

Precauzioni per l'anestesia

- ▶ Intubare con estrema cautela (rischio di spasmo laringeo)
- ▶ Prevedere il monitoraggio e la sorveglianza respiratoria postoperatoria almeno per 24 ore (rischio di apnea o ipoventilazione)
- ▶ Prevenire i rischi tromboembolici legati all'obesità

Misure preventive

- ▶ La disfunzione ipotalamica può alterare la termoregolazione e la sensazione di sete:
 - è possibile una temperatura normale, in caso di infezioni;
 - prevenire la disidratazione, in particolare in caso di gastroenterite, febbre, o forte calore, proponendo la somministrazione controllata di soluzioni saline
- ▶ Presa in carico delle manifestazioni di dolore moderato (aumento della soglia del dolore)
- ▶ Vaccino antinfluenzale annuale da valutare

Misure terapeutiche complementari e ricovero

- ▶ I genitori sono spesso le persone più adatte a valutare l'aggravamento dello stato generale del paziente, il loro coinvolgimento è essenziale per la presa in carico dell'urgenza.
- ▶ **In caso di ricovero:**
 - prevedere la protezione gastrica in caso di chirurgia o altro stress acuto o trattamento con antinfiammatori
 - terapia con idrocortisone (dose sostitutiva in condizioni di stress) se la patologia è acuta (ad es., influenza) a causa del deficit dell'ormone corticotropo
 - alimentazione ipocalorica adattata alle abitudini del paziente
 - impedire al paziente di procurarsi qualsiasi tipo di cibo (mensa, uffici, distributori automatici)
 - **favorire la presenza della persona che assiste il paziente in reparto:** possibilmente, in una camera riservata
 - **Tenere il paziente in un ambiente calmo e tranquillo, soprattutto nel caso di situazioni di emergenza**
- ▶ **Informare la famiglia e il paziente stesso sulla presa in carico e sulle misure terapeutiche proposte:**
 - Informazioni mirate e precise
 - La percezione del tempo è alterata e influenzata dall'ansia. Qualsiasi cambiamento del protocollo di cura può essere recepito in modo negativo.

Donazione di organi

Allo stato attuale delle conoscenze, la donazione di alcuni organi e tessuti può essere possibile valutando caso per caso. Per maggiori informazioni, rivolgersi al Centro nazionale per i trapianti.

- ▶ **Rischio di trasmissione della malattia:**
 - nessun rischio di trasmissione della malattia mediante la donazione di organi e/o tessuti.
- ▶ **Rischi particolari legati alla malattia o al trattamento:**

- La morbilità e la mortalità di questa sindrome si associano essenzialmente a disturbi respiratori (apnea del sonno, pneumopatia da deglutizione) nel bambino, e a complicazioni cardiovascolari legate all'obesità nell'adulto (diabete, malattia cardiaca e vascolare).
- ▶ **Donazione di organi:**
 - Previa valutazione clinica e paraclinica della funzione respiratoria e cardiovascolare e del rapporto rischi-benefici per il ricevente, non vi è nessuna controindicazione alla donazione di cuore, polmoni, fegato e reni.
- ▶ **Donazione di tessuti:**
 - Con una valutazione preventiva, è possibile la donazione della cornea, dei vasi sanguigni e delle valvole cardiache.
 - A causa della possibile presenza di significative lesioni da sfregamento dovute al prurito cronico e di eventuali infedemi, può essere controindicata la donazione della cute.
 - A causa della frequenza elevata dell'osteoporosi in questa patologia, può essere controindicata la donazione di tessuti ossei.

Numeri in caso di urgenza

Centri di Riferimento/Presidi, a livello regionale e nazionale, accreditati dal Ministero della Salute per la presa in carico della sindrome di Prader-Willi: dati disponibili su [Orphanet](#).

Riferimenti bibliografici

- ▶ Il sito di Orphanet (www.orpha.net): la pagina dedicata alla sindrome di Prader-willi
- ▶ Goldstone AP, Holland AJ, Hauffa BP, Hokken-Koelega AC, Tauber M: **Recommendations for the diagnosis and management of Prader-Willi syndrome.** *J Clin Endocrinol Metab* 2008, 93: 4183-97.
- ▶ Tauber M, Cavaillé J: **Le syndrome de Prader-Willi.** *Obésité* 2011, 6: 161-171.
- ▶ Tauber M, Diene G, Molinas C, Hébert M: **Review of 64 cases of death in children with Prader-Willi syndrome (PWS).** *Am J Med Genet* 2008, 146: 881-7.
- ▶ Stevenson DA, Heinemann J, Angulo M, Butler MG, Loker J, Rupe N, Kendell P, Cassidy SB, Scheimann A: **Gastric rupture and necrosis in Prader-Willi syndrome.** *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2007, 45: 272-4.

Queste raccomandazioni sono state adattate da Orphanet-Italia in collaborazione con la Dr.ssa Francesca Clementina Radio; e sono tratte dalle linee guida francesi pubblicate da Orphanet: Tauber M, insieme alla sua équipe (Centro di riferimento per la sindrome di Prader-Willi di Tolosa, Francia), Bagou G, Service de régulation et d'appui de l'Agence de la biomédecine, Société Française de Médecine d'Urgence (SFMU), Association Prader-Willi France: Syndrome de Prader-Willi. Orphanet Urgences, 2012, https://www.orpha.net/data/patho/FR/Urgences_praderwilli-frPro739.pdf.

Data di realizzazione: luglio 2012

Data di validazione e aggiornamento: dicembre 2015

Traduzione: Martina Di Giacinto, Orphanet-Italia