ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROME DI WILLIAMS

Nasce il Notiziario della Associazione Italiana Sindrome di Williams

Il 2 ottobre, presso l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, si è tenuta la prima riunione dell'Associazione Italiana Sindrome di Williams e da quel giorno ci siamo tutti adoperati affinchè l'Associazione potesse concretizzarsi nel modo migliore e più veloce possibile. Tra le varie iniziative intraprese c'è la stesura di questo Notiziario: questo è il primo numero e si rivolge innanzitutto all'interno dell'Associazione (ai pazienti, alle loro famiglie, agli operatori socio-sanitari coinvolti nell'assistenza e nella ricerca sulla Sindrome) ma anche all'esterno, per divulgare la conoscenza della sindrome e di tutti i suoi problemi. La non informazione infatti porta a gravi ritardi e lacune nella diagnosi e nell'assistenza.

Per questo è nato il Notiziario, che si rivolge ai suoi lettori con un linguaggio semplice, comprensibile, anche e soprattutto nell'affrontare argomenti medico/scientifici complessi.

Il notiziario si articola in tre rubriche:

1) la **Rubrica di Informazione "Dal Mondo delle Scienze"**, dedicata agli aspetti clinici, neuropsicologici ed educativi della sindrome e che contiene anche le scoperte più recenti provenienti dagli ambienti medico-scientifici italiani ed esteri; questo primo numero spiega brevemente cos'è la sindrome e ne traccia una breve storia;

2) le **"Notizie dalla AISW"** e dalle altre Associazioni internazionali Sindrome di Williams, che vi terranno informati circa convegni, incontri, pubblicazioni, e altro.

3) una **"Rubrica Aperta"** ai contributi dei nostri lettori; lo scopo di questo notiziario è soprattutto quello di consentire a voi famiglie di potervi esprimere e raccontare, usufruendo di uno spazio tutto dedicato a voi. Potrete narrare le vostre esperienze, dare suggerimenti utili, e magari mettervi in contatto con altre famiglie. Ognuno di voi potrà inviare uno scritto, una lettera, un messaggio, una

foto, un indirizzo, un disegno, e così via. Questo è soltanto il primo numero, ed è pertanto in attesa di suggerimenti da parte di tutti voi: scrivete alla redazione Associazione Italiana Sindrome di Williams, c/o Servizio di Genetica Medica, Ospedale Pediatrico Bambin Gesù, piazza S. Onofrio 4 00165 Roma

Dal mondo della scienza

Che cos'è la sindrome di Williams?

La Sindrome di Williams (SW), la cui incidenza si stima essere di 1 su 20.000 individui, è caratterizzata da una facies particolare associata a ritardo mentale, a cardiopatia congenita, ad anomalie vascolari, genitali, renali, neurologiche, muscolo-scheletriche, e del metabolismo del calcio; i bambini affetti da questa sindrome possono presentare inoltre bassa statura, voce roca, iperacusia. I bambini con SW possono presentare basso peso alla nascita e nel primo anno di vita difficoltà di crescita, di alimentazione, vomito, costipazione etc. L'età media in cui viene effettuata la diagnosi è di 6.4 anni nonostante la facies tipica sia riconoscibile già dai primi mesi di vita. La diagnosi precoce dipende da una attenta valutazione fenotipica del neonato/lattante con riferita irritabilità e difficoltà di crescita, associati con un rumore cardiaco, ernia, ritardo psicomotorio. La sindrome di Williams è presente fin dalla nascita ed è quindi possibile diagnosticarla da quel momento.

Breve storia della Sindrome di Williams.

Nel 1961 Williams, Barratt-Boyes e Lowe, medici operanti al Green Lane Hospital di Aukland (Nuova Zelanda) riportarono un'osservazione relativa a 4 pazienti. Tutti presentavano un ritardo mentale ed avevano fronte ampia, occhi azzurri distanziati, guance prominenti , bocca larga con labbra sporgenti, mento appiattito, malocclusione dentale e padiglioni auricolari estroflessi. Queste caratteristiche variamente combinate rendevano i pazienti simili tra loro e,

confrontandoli con i propri fratelli o sorelle la rassomiglianza non era così marcata come tra un paziente e l'altro. I bambini presentavano tutti una stenosi aortica sopra valvolare (SVAS) e tutti avevano avuto nei primi anni di vita difficoltà di crescita. Gli autori conclusero che, la presenza di una SVAS in pazienti con ritardo mentale e con un aspetto del viso particolare poteva far pensare ad una "sindrome", non ancora descritta

Nel 1962, Beuren, Apitz e Harmjanz in Germania descrissero un quadro clinico simile: i pazienti presentavano ritardo mentale, dismorfismi facciali simili a quelli riportati da Williams e collaboratori, e possedevano inoltre una personalità socievole, estroversa ed erano particolarmente loquaci.
Si andava sempre più facendo strada l'ipotesi che l'associazione di una SVAS con un ritardo mentale ed una facies particolare potesse costituire una "sindrome" fino ad allora sconosciuta.

Nel 1963, Black e Bonham-Carter, in Inghilterra, descrissero 5 casi che avevano in comune l'aspetto del viso, definito dagli autori "facies ipercalcemica", SVAS di vario grado e ipercalcemia infantile (IIH). Essi evidenziarono che la connessione tra SVAS e IIH non era stata riscontrata da Williams (e collaboratori) e da Beuren (e collaboratori) e che la facies dei bambini con IIH, era simile a quella descritta da quegli autori. L'interesse circa le conseguenze della IIH, era già stato manifestato nel 1952 da un ricercatore svizzero, Fanconi, e da due ricercatori inglesi, Lightwood e Payne. Gli effetti nei primi mesi di vita, risultavano essere una difficoltà di crescita, costipazione, vomito, danni renali, ritardo mentale, e facies tipica.

Infine, nel 1964, Garcia, Friedman, Koback e Rowe, riportarono il caso di un paziente con SVAS documentata con angiografia, IIH, e facies tipica.

Negli anni successivi la ricerca continuò a focalizzarsi sugli aspetti medici e neuropsicologici e molto importanti sono risultati i contributi dei ricercatori dell'Università del Nevada, (dott.ssa Colleen Morris, genetista), dell'Università

di Atlanta (dott.ssa Carolyn Mervis, neuropsicologa) e dell'Università di San Diego (dott.ssa Ursula Bellugi, neurologo). In questi ultimi anni hanno avuto notevole impulso gli studi di biologia molecolare rivolti ad identificare i geni responsabili di questa sindrome. Questi studi hanno portato, nel 1993 all'individuazione da parte di Ewart e collaboratori, del cromosoma, la cui alterazione causa la sindrome di Williams: il cromosoma 7 ; e successivamente la Morris ed i suoi collaboratori hanno evidenziato che è la perdita (delezione) del gene dell'elastina nel cromosoma 7, a causare la sindrome.

Attualmente sono in corso ricerche per individuare altri geni che possono essere coinvolti nella microdelezione, in quanto la mancata sintesi dell'elastina da sola non può giustificare la variabilità dei sintomi osservati nella sindrome (ad esempio, il ritardo mentale).

Gli anni '90 dunque sono stati determinanti ai fini della conoscenza della sindrome di Williams. L'auspicio è che gli anni 2000, ormai alle porte, segnino altrettanti clamorosi successi sia sul piano del "riconoscimento" della sindrome in ambito sociale che in quello terapeutico-riabilitativo, in quanto solo un intervento educativo precoce e mirato si può rivelare di fondamenale importanza per un migliore sviluppo delle competenze cognitive e sociali dei bambini con sindrome di Williams.

Ultime notizie

RICERCATORI IDENTIFICANO NUOVI GENI NELLA DELEZIONE DELLA SINDROME DI WILLIAMS

Lim-Kinase 1. I ricercatori canadesi hanno definito la "regione critica" all'interno del cromosoma 7, responsabile della sindrome di Williams (SW). La regione include 9 geni ed i ricercatori continuano ad indagare quale di questi geni sia responsabile delle specifiche caratteristiche della sindrome. Mark Keating, Colleen Morris e Carolyn Mervis hanno identificato la delezione di un gene che si pensa essere responsabile delle scarse prestazioni visuospaziali dei pazienti con

SW. In un annuncio dell' 11 luglio 1996 il dottor Keating e collaboratori hanno comunicato che "la delezione del gene, Lim-Kinase 1 , contiguo al gene dell'elastina nel cromosoma 7, causa difficoltà in ambito visuospaziale". I ricercatori dell'Università del Nevada, hanno identificato e studiato due famiglie i cui membri presentavano la SVAS (Stenosi Aortica Sopra Valvolare- spesso osservata nella SW) e molte altre caratteristiche, ma non la sindrome di Williams. Confrontando le piccole delezioni dei membri delle famiglie che mostravano sia la SVAS che le difficoltà visuospaziali, con la delezione presente nella SW, i ricercatori sono riusciti ad identificare un comune denominatore, il LimK, e quindi a collegarlo in modo specifico alle scarse prestazioni visuospaziali nella SW. Questa scoperta è stata pubblicata nel numero di luglio di CELL. Per chi è interessato, il riferimento bibliografico è: CELL, 1996 86:1 59-69

Fattore replicazione C Subunità 2 (RFC2). Risa Peoples, Luis Perez-Jurado, Yu-Ker Wang, Paige Kaplan e Uta Francke hanno riportato che il gene per il fattore replicazione C subunità 2, che si trova compreso all'interno della regione della delezione prevista per la sindrome, risultava deleto in tutti i pazienti con SW. E' quindi possibile che la delezione del gene RFC2 sia correlata con la bassa statura osservata negli individui con SW. Per chi è interessato, il riferimento bibliografico è: American Journal of Human Genetic, 1996 Jun 58 (6): 1370-1373

NOTIZIE DALLA AISW

Come associarsi all'AISW: E' stato istituito il conto corrente bancario a cui fare riferimento per eventuali adesioni, sottoscrizioni, donazioni ed altro. Il numero è: c/c **84412**, presso la **B.N.L.** Agenzia di Roma- Bissolati 6300, codice ABI 1005 - codice CAB 3200. Per chi è interessato ad associarsi, la quota da versare annualmente mediante C/C è di lire 50.000.

Per farsi conoscere. Far conoscere la sindrome e le sue problematiche è uno degli scopi principali dell'Associazione. Per questo motivo stiamo organizzando ulteriore materiale informativo: dopo il primo depliant che annunciava la nascita dell'Associazione, si sta ora lavorando ad un opuscolo indirizzato ad operatori socio-sanitari.

AISW nel mondo. Negli Stati Uniti, la Williams Syndrome Association (WSA) si è collegata in Internet: tramite internet si possono conoscere le ultime notizie circa la SW, l'Associazione, i calendari degli incontri. Si possono inoltre inviare messaggi: il "webmaster" è Bob Hazard e l'indirizzo internet è **http://members.aol.com./BobHazard/wsa.html**

Un altro spazio internet è gestito da Kevin Sherman. Il suo indirizzo è: **http://www.netwalk.com/~ksherman/ws/**

Anche in Canada esiste un'Associazione molto organizzata. per chi volesse mettersi in contatto il suo indirizzo è : CAWS Canadian Association for Williams Syndrome, P. O. Box 2115, Vancouver, British Columbia V6B 3T5

Il suo indirizzo Internet è: **http://www.sos.on.ca/~pmackay/williams.html**

La sezione di Napoli, dell'Associazione infine, gestisce un sito internet ed il suo indirizzo è: **http://www.wsf.org/orgs2.htha#/associazione**

Incontri. Il 21 febbraio 1997, si è tenuta a Frosinone, presso la USL di via Armando Fabi, la giornata di incontro promossa dai medici pediatri di Frosinone sulla sindrome di Williams. All'incontro hanno partecipato medici, psicologi e terapisti che ci hanno aggiornato sulla situazione clinica, cognitiva e riabilitativa attuale.

Il 10 giugno, la dottoressa Collen Morris sarà a Roma per incontrare il gruppo di studio italiano che da anni sta svolgendo ricerche sulla sindrome: sarà un momento di incontro proficuo, nell'ambito del quale è prevista una mattinata

durante la quale la dottoressa Morris, invitata dall'AISW terrà un seminario. La sede e l'ora verranno comunicati nel prossimo numero del notiziario.

In libreria. Riportiamo alcuni titoli di libri in lingua italiana che affrontano il problema della sindrome:

-" Il bambino con sindrome di Williams". A cura di A. Giannotti e S. Vicari. Franco Angeli Editore

- I bambini con sindrome di Williams. di S.Vicari e V.Volterra. In "Manuale di Neuropsicologia dell'Età Evolutiva" a cura di G. Sabbadini. Zanichelli Editore

- "Guida alla riabilitazione neuropsicologica cognitiva" L. Sabbadini e G. Sabbadini, Franco Angeli Editore

- Sindrome di Williams: il mondo in pezzi. In "Psicoterapia psicoanalitica e deficit cognitivo" di L. Fattori e G. Benincasa. Raffaello Cortina Editore

Sulla stampa. Corriere Salute, inserto del Corriere della Sera del 18 marzo 1996: La bambina con gli occhi di stella. Riporta la testimonianza della mamma di una bambina con la sindrome di Williams e di tutte le difficoltà che ha incontrato nelle istituzioni, sia per la diagnosi che per la terapia. Riporta inoltre gli indirizzi di alcuni centri specialistici ai quali rivolgersi per avere chiarimenti ed orientamenti.

La Repubblica Salute, inserto de La Repubblica del 10 ottobre 1996: "Sindrome di Williams nasce una rete di aiuto". L'articolo riporta informazioni mediche circa la sindrome, e sottolinea l'importanza di un intervento educativo mirato e precoce, che risulta di fondamentale importanza per un migliore sviluppo delle competenze cognitive e sociali dei bambini con SW. Riporta infine la notizia della nascita dell'Associazione.

Il Messaggero di lunedì 25 novembre 1996, annuncia in un trafiletto la nascita dell'Associazione Italiana Sindrome di Williams.

Vita, settimanale di volontariato e attualità sociale, del 4 gennaio 1996, dedica un'intera pagina alla nascita dell'associazione.

RUBRICA APERTA

Per questa rubrica siamo in attesa di vostri contributi. L'indirizzo della redazione alla quale potete inviare la corrispondenza è:

Associazione Italiana Sindrome di Williams, c/o Servizio di Genetica Medica, Ospedale Pediatrico Bambin Gesù, piazza S. Onofrio 4 00165 Roma

Nel frattempo ci è giunta una richiesta: una mamma ci chiede se qualche genitore usufruisce della legge 104, articolo 36, comma 3, relativa al poter prendere giorni di permesso per la cura del figlio. Se qualcuno di voi ne usufruisce, vi prego di segnalarcelo, scrivendoci o telefonandoci. Grazie.

Infine, continua ad essere attivo il numero di telefono dell'Associazione, il giovedì dalle 10 alle 15. Al numero 68592227, si è aggiunto un nuovo numero di telefono, lo **0338 8873359.**