



ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROME DI WILLIAMS ONLUS

COMUNICATO STAMPA

Sindrome di Williams: attivo all'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma di San Paolo un day Hospital dedicato

Nella sede dell'**Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma di San Paolo** è attivo da gennaio 2017 un **Day Hospital multispecialistico dedicato** ai bambini e ai ragazzi con la **sindrome di Williams**.

Il percorso dedicato ai piccoli e adolescenti affetti da questa malattia genetica rara prevede controlli di salute in due giorni a settimana, il mercoledì ed il giovedì.

La dottoressa **Maria Cristina Digilio**, referente del progetto spiega che *"il percorso è dedicato interamente ed esclusivamente a bambini e ragazzi con la sindrome di Williams. Per loro a partire da quest'anno, nella nostra unità di genetica di San Paolo, organizzeremo e coordineremo i Day Hospital in base ai controlli periodici che i pazienti Williams devono fare. Attiveremo visite e valutazioni multi specialistiche da parte di un'équipe di medici che prenderà in carico i bambini ed i ragazzi e che sarà sempre la stessa, lungo l'intero percorso, diventando il punto di riferimento dei pazienti e dei loro familiari. Il servizio si avvarrà della collaborazione dell'Associazione Italiana Sindrome di Williams, con la quale collaboriamo oramai da anni"*.

"Un altro risultato, che si aggiunge a tutti quelli già conseguiti in questi ultimi 20 anni" dichiara il presidente Leopoldo Torlonia, *"in linea con le finalità della nostra associazione per aiutare le famiglie a seguire i propri bambini durante il percorso riabilitativo ed assistenziale e cercare di migliorare la loro qualità di vita. In questi due giorni della settimana le famiglie non solo seguiranno i loro figli nei controlli di routine, ma avranno anche l'occasione di incontrarsi, confrontarsi e costruire dei legami tra le famiglie essenziali per la rete che è alla base della nostra associazione"*.

"L'iniziativa," continua Torlonia, *"è attiva già da quest'anno per i nuovi casi diagnosticati di sindrome di Williams e per chi volesse attivare per la prima volta il percorso dedicato. e per chi volesse attivare per la prima volta il percorso dedicato. Per accedere al servizio basta contattare la Segreteria di Genetica Medica dell'Ospedale Bambini Gesù di San Paolo allo 06/68593907, dal lunedì al venerdì, dalle 15:00 alle 18:00 oppure scrivendo alla Dott.ssa Maria Cristina Digilio (mcristina.digilio@opbg.net). Per tutte le famiglie che già hanno fissato per il 2017 la data per il DH verrà mantenuta la prenotazione e per loro il percorso dedicato sarà attivo dal 2018"*.

ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROME DI WILLIAMS
ONLUS

c/o SOVRANO MILITARE ORDINE DI MALTA, DELEGAZIONE DI ROMA
00184 ROMA – PIAZZA DEL GRILLO, 1
TELEFONO 06/65596357 FAX 06/45440763
www.aisw.it – aisw.nazionale@sindromediwilliams.org
COD. FISC. 96326740584
IBAN IT47B010050320000000084412 – C/C POSTALE 23773005



ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROME DI WILLIAMS ONLUS

Cos'è la Sindrome di Williams

La Sindrome di Williams, descritta per la prima volta nel 1961, è una malattia genetica rara che consiste nella delezione di una piccola regione del braccio lungo del cromosoma 7 (7q11.23).

Da un punto di vista clinico, la Sindrome di Williams è caratterizzata da ritardo psico-motorio con un caratteristico profilo cognitivo e comportamentale, cardiopatia congenita, scarso accrescimento staturo-ponderale, anomalie facciali peculiari, predisposizione alle ernie, ma comporta anche nei soggetti una grande espansività, socievolezza, loquacità e grande entusiasmo.

La delezione della regione cromosomica 7q11.23 contiene numerosi geni tra i quali quello dell'elastina. La perdita di una copia dell'elastina è responsabile dei dismorfismi facciali, dei sintomi cardiovascolari, muscolo-scheletrici e intestinali associati alla sindrome. Altri geni che svolgono un ruolo preminente nella sindrome sarebbero GTF2IRD1, un fattore di trascrizione rilevante sullo sviluppo cranio facciale e sul deficit cognitivo e GTF2I, implicato nel caratteristico comportamento dei pazienti.

L'incidenza della Sindrome di Williams è stimata in circa una volta ogni 10.000 nascite.

L'Associazione Italiana Sindrome Di Williams Onlus nasce nel giugno del 1996, grazie alla volontà di un gruppo di genitori, con lo scopo di aiutare le famiglie ad avere una corretta informazione sugli aspetti clinici, riabilitativi, educativi, sociali e legali relativi alla sindrome. L'Associazione si propone di **realizzare** senza fini di lucro **la soluzione di problemi medici e sociali** delle persone affette da Sindrome di Williams e delle loro famiglie. L'Associazione ha come **finalità la fornitura**, senza fini di lucro, **del supporto per consentire ai propri associati e alle loro famiglie di affrontare correttamente i problemi medici, legali e sociali** connessi alla Sindrome di Williams.

Per informazioni: Maria Franzè
E-mail: segreteria@aisw.it - 06 65596357

ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROME DI WILLIAMS
ONLUS

c/o SOVRANO MILITARE ORDINE DI MALTA, DELEGAZIONE DI ROMA
00184 ROMA – PIAZZA DEL GRILLO, 1
TELEFONO 06/65596357 FAX 06/45440763
www.aisw.it – aisw.nazionale@sindromediwilliams.org
COD. FISC. 96326740584
IBAN IT47B010050320000000084412 – C/C POSTALE 23773005