

R

ewiva

Notiziario dell'Associazione Italiana Sindrome di Williams
2001/1

All'inizio del 2001 ci è stato possibile tracciare un bilancio sicuramente positivo delle attività promosse dalla nostra Associazione. Ricordiamo innanzi tutto i Convegni organizzati che ci hanno permesso di entrare nelle realtà regionali e conoscere le problematiche. Tutto ciò ha inoltre consentito la creazione di sedi periferiche e la relativa costituzione di gruppi di volontariato. Infine la realizzazione di materiale audiovisivo e di numerose pubblicazioni, tra cui spicca il libro "La Sindrome di Williams" di A Giannotti e S. Vicari, alla sua prima ristampa, che ha contribuito a far conoscere la sindrome di

Williams ad un vasto pubblico. Rammentiamo infine il Convegno Internazionale SINDROME DI WILLIAMS 2001 che si terrà a Torino il 16

e 17 Novembre: sarà un incontro fondamentale per lo sviluppo e la diffusione.

Leopoldo Torlonia



Qui sopra presentiamo le copertine delle due pubblicazioni totalmente finanziate dall' AISW.

Diamo l'onore della prima pagina alla poesia di Marco di Iglesias: ci è giunta come un regalo che vogliamo dividere subito con tutti i lettori. Marco ha 21 anni ed è nato con SW. Ma è anche nato poeta. I suoi versi gioiosi e romantici, ricchi di immagini poetiche di grande vivacità ed immediatezza, sono al tempo stesso una conquista e un progetto per il futuro. Evviva Marco: aspettiamo da te altre poesie. E non basta, abbiamo un altro giovane campione da presentarvi, Matteo; lo incontrerete nelle prossime pagine. Valeria Ferri Margutti di Palestrina, madre di Arianna di due anni e mezzo con SW, ci ha inviato una bella lettera, nella quale racconta il suo impegno per i disabili della sua zona e lamenta i limiti del servizio offerto dall' U.T.R. di zona, con un costante avvicinarsi di neuropsichiatri e terapisti e conseguente disagio degli assistiti che cessano di progredire e, nei casi più gravi regrediscono. Ringraziamo Valeria per le affettuose parole nei confronti dell' AISW che ci danno molta voglia di continuare e di fare sempre meglio: "...Avete regalato alla mia famiglia tanta gioia, speranza e la forza ed il coraggio di costruire per nostra figlia e per le altre persone con problemi un futuro migliore. Ci avete fatto capire come sia possibile realizzare grandi progetti partendo da piccoli particolari e soprattutto che è fondamentale la collaborazione e la solidarietà." Marco, Matteo, Valeria: tre ottimi motivi per aumentare l'impegno di tutti noi dell' AISW.

LA TUA DOLCEZZA

Splende ormai il tramonto e io non so il perché, splende una persona intorno o a fianco a me, splendono le luci sui tuoi occhi, ma che bella fantasia! Splende la tua grazia per mille carezze e per tante coccole, splende il tuo sorriso, è sempre grande, smagliante, e dolcissimo, splende la tua dolcezza ed essa è l'anima mia ed io la amo tanto, come io amo te, splende un dolce abbraccio, perché tu mi stai accogliendo con una lentissima camminata, e splende in me la luna e ... Gesù, che mi dicono? che io ho vinto alla grande grazie a te e alla tua gentilezza. Ohi, mi viene voglia di sorridere, di rilassarmi, e di dormire e di piangere per la tua dolcezza. Ti voglio tanto bene, e anche tu me ne vuoi tanto, perciò ci vuole una sola parola per esclamare un evviva ancora più forte, con un acuto commovente ed è questo: "Evviva Eva".

Marco Serra

L'ultima riunione del Comitato Scientifico si è tenuta il 29 gennaio scorso a Roma nella cornice prestigiosa dell'Istituto MENDEL, in un'aula gentilmente messi a disposizione dal Prof. Bruno Dal-lapiccola, che ringraziamo caldamente.

E' recentissima la costituzione a Torino della nuova Sezione Regionale del Piemonte. La sig.ra Gloria Bertagnoli Giuoco (011/8991969), ha assunto la carica di Segretario Regionale. A lei e a tutti i soci piemontesi i nostri migliori auguri di buon lavoro.

Parte a metà febbraio il primo "Corso di autonomia per adolescenti con sindrome di Williams" ed il relativo corso di formazione per gli operatori, da noi finanziato. Raccogliere i fondi necessari è stato uno sforzo notevole, ancora in corso d'opera.

Presentiamo in queste pagine un estratto da:

Progetto Genoma E adesso a cosa ci serve?

di Luigi Ripamonti

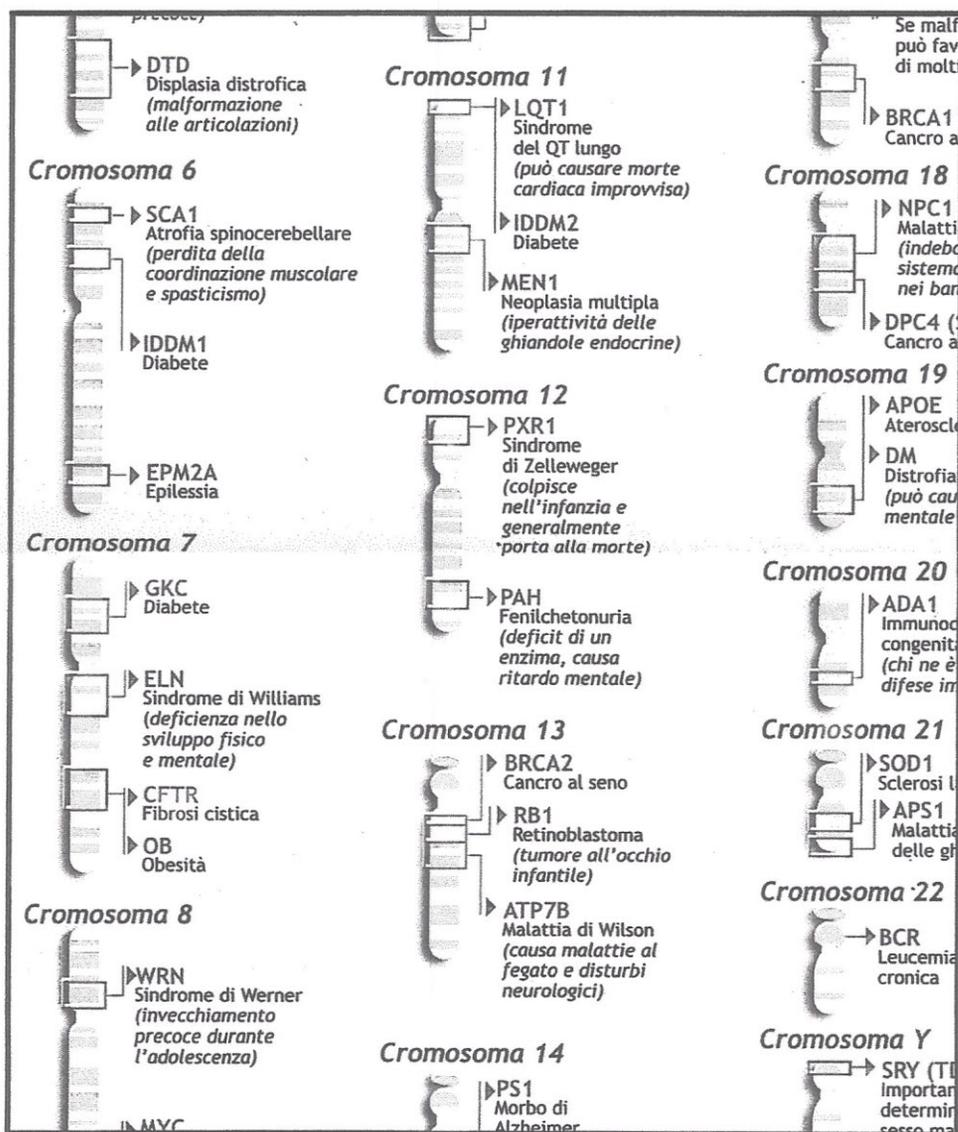
L'articolo è stato pubblicato su un recente numero del settimanale del "Corriere della Sera" Sette, al quale vi rimandiamo per una lettura completa.

"Il progetto Genoma? E' solo la fine dell'inizio" Chi lo afferma è Victor McKusik, della Johns Hopkins University di Baltimora, negli Stati Uniti, considerato il padre della genetica medica. Quello che il consorzio *Human Genome Project* e l'azienda privata *Celera Genomics* hanno fatto è solo essere riusciti a mettere in fila tre miliardi di coppie di lettere. Queste lettere sono A,T,G,C, iniziali rispettivamente di Adenina, Timina, Guanina e Citosina, cioè le basi azotate che formano il DNA, la molecola chiave del nostro patrimonio genetico (la quale attecchisce su se stessa, dà luogo ai 46 cromosomi contenuti nel nucleo di tutte le nostre cellule). "Questa lunghissima sequenza di lettere sarà per il futuro dell'umanità quello che la tavola periodica degli elementi è stata per la chimica" afferma Eric Lander, direttore del laboratorio di Genomica del Whitehead Institute di Cambridge (Boston) il centro di ricerca dove è stata realizzata la maggior parte del Progetto Genoma, e aggiunge: "La genomica permetterà la nascita di una nuova medicina". Il nostro patrimonio genetico è composto quindi da tre miliardi di lettere. E ora si tratta di andare a cercare quelle che servono a comporre dei geni. I geni sono sequenze di basi che codificano per una o più proteine, sono in altre parole dei "libretti di istruzione" cui ogni cellula fa riferimento per fabbricare le proteine che gli servono in quel dato momento. Ma la domanda si ripresenta: anche se riusciremo a trovare i geni, che ce ne facciamo? Questa volta la risposta è sicura: molto. C'è solo una piccola condizione: capire a che cosa servono. La "genomica funzionale" ha come scopo non quello di svelare il genoma, ma di capire come funziona. Altra impresa da niente, considerando che i geni dovrebbero essere tra i 50 e i 140 mila. "Ma c'è da consolarsi" chiosa scherzosamente il professor Bruno Dallapiccola, presidente della Società Italiana di Genetica Umana. "Le previsioni sono state riviste al ribasso: sembra che siano solo 27 mila. Un numero...piu' che sufficiente per produrre il milione di proteine...necessarie per la nostra specie". Ed eccoci al punto. La parola magica è proprio "proteine". Se un gene fa produrre una certa proteina ed è difettosa, anche la proteina sarà inefficace, o dannosa, oppure non ci sarà del tutto. Ed è proprio da difetti come questi che originano le malattie. In teoria quindi, per curare malattie del genere basterebbe somministrare medicine a base delle proteine mancanti o errate, oppure capaci di bloccare quelle dannose. Ed è questo uno delle prospettive più affascinanti e probabilmente possibili della

genomica. Ed è l'obiettivo delle case farmaceutiche.... Fare farmaci su "misura" è l'intento della farmacogenomica, la scienza che si ripromette di stabilire le terapie e di realizzare farmaci efficaci (e privi di effetti collaterali) in base alle caratteristiche genetiche di ciascun individuo. "La conseguenza del Progetto Genoma di cui avvertiremo prima gli effetti sarà l'aumento dei test genetici" afferma il professor Dallapiccola "ne sentiremo parlare parecchio nei prossimi anni e non sempre bene. Se questi test verranno eseguiti male o non sarà spiegato bene il loro significato si rischierà di creare un esercito di infelici. Fare un test genetico inoltre non sarà necessariamente economico, potrebbe

anche costare un patrimonio. Quindi credo che se in diversi casi la farmacogenomica servirà davvero, nella quotidianità continueremo per parecchio tempo a verificare se un antipertensivo funziona misurando la pressione al paziente e a giudicare se un antinfiammatorio è ben tollerato chiedendo a chi l'ha preso se gli è venuto mal di stomaco".

Estratto da "La pagina della Scienza" di Sette, settimanale del "Corriere della Sera" a cura della dott.ssa Grazia Pezzini.



Riproduciamo qui sopra una parte della mappadei geni già isolati e delle malattie ad essi collegate (pubblicata nell'articolo succitato): al Cromosoma 7 viene indicata la Sindrome di Williams, fino a poco tempo fa del tutto trascurata o addirittura ignorata.

Da Napoli Le famiglie si incontrano

di Antonella Barreca
AISW Campania

Il 16 dicembre 2000 si è svolto a Napoli il primo incontro delle famiglie con figli affetti da SW della Regione Campania. Presenti all'incontro 18 famiglie sulle 25 convocate, di cui molte con i bambini ed alcuni insegnanti di sostegno. I bambini sono stati seguiti da un gruppo di animatori/animatrici volontari che li hanno impegnati in giochi individuali e di gruppo. Le famiglie hanno mostrato molto interesse all'iniziativa, a quanto sviluppato sino ad oggi dall'Associazione Nazionale, ed al programma del 2001 con il previsto Congresso Internazionale di Torino il prossimo novembre.

Nel corso della riunione è emerso che alcune famiglie continuano ad avere difficoltà di riconoscimento della Sindrome di Williams come situazione di gravità da parte degli enti preposti. È stato presentato il caso di una famiglia che ha fatto domanda al Ministero delle Finanze sull'applicabilità delle agevolazioni fiscali previste per i portatori di handicap nel caso di acquisto di un'auto nuova (con modifica), risposta non ancora ricevuta (tale caso è seguito dal legale indicato dalla nostra segreteria).

Sono stati distribuiti (con i bollettini di pagamento) il libro con le foto dei bambini che

ha suscitato molto interesse, il libro con gli atti del Congresso Internazionale del 1999 e varie brochures con informazioni di carattere generale sulla SW.

È stato espresso un caloroso augurio di un sereno Natale nella speranza di un impegno diffuso e condiviso da parte di tutti i partecipanti alle iniziative della nostra associazione. Si è convenuto di ripetere prossimamente questa esperienza invitando anche gli insegnanti di sostegno ed i psicomotricisti dei bambini con lo scopo di confrontare le esperienze, di evidenziare le comunanze di metodologia e i casi di interesse.

Un ringraziamento particolare per la collaborazione offerta va ai relatori ed organizzatori dell'incontro Rosario De Clemente e Maurizio Paone ed a tutti quanti si sono adoperati per il buon esito di questo incontro. In particolare un vivo ringraziamento al gruppo di Animatori Volontari.

(N.d.R. I sei giovani volontari hanno ricevuto dal Presidente Tortonia un attestato individuale da utilizzare come credito formativo in ambito scolastico.)

MATTEO VOLA LONTANO

Matteo ha 16 anni e già una carriera teatrale di tutto rispetto. Scelto l'anno scorso per interpretare una parte nello spettacolo "Il volo delle tre melerance", né lui né la sua mamma immaginavano quanto lontano quel volo li avrebbe portati. Dopo mesi di preparazione ecco il debutto nello scorso mese di giugno al Teatro Argentina: grande successo e 10 giorni di repliche. Per Matteo e per la sua famiglia questo è già un bel traguardo, ma il meglio deve ancora venire. In settembre arriva la grande notizia: lo spettacolo andrà in tournée in Australia, per partecipare al Festival Internazionale del Teatro per Ragazzi. Grandissima è l'emozione per il lungo viaggio, per l'impegno a recitare davanti a una platea del tutto inaspettata, per l'orgoglio di essere stati scelti fra tanti. Si va in scena infine a Perth, al His Majesty's Theatre e il successo è travolgente: la compagnia viene richiamata sul palcoscenico più volte da un pubblico entusiasta.

L'avventura di Matteo o meglio la sua carriera nasce nel Laboratorio Teatrale Integrato "Piero Gabrielli" in cui confluiscono le sinergie del Teatro di Roma, dell'Assessorato alle Politiche Sociali e del Provveditorato agli Studi di Roma.

Da Cagliari

Un progetto vincente

di Massimo Rodriguez
AISW Sardegna

L'Associazione ha recentemente avviato un programma che merita di essere portato all'attenzione di Voi tutti, a dimostrazione che l'iniziativa dei singoli, se all'interno di una organizzazione, può contribuire a risolvere più facilmente molti dei problemi che, come genitori, dobbiamo costantemente affrontare per offrire ai nostri figli tutte le opportunità che meritano. L'iniziativa, in questo caso, è stata presa da un gruppo di genitori di bambini e ragazzi con SW della Sardegna che, per garantire ai propri figli l'indispensabile supporto psicologico e riabilitativo cercando di alleviare i disagi derivanti dall'abitare in una regione piena di sole e circondata da un bellissimo mare, ma lontana dai pochi Centri Nazionali che hanno maturato specifiche esperienze sulla Sindrome, ha escogitato il sistema per muovere la famosa "montagna di Maometto". I genitori, supportati dalla Associazione, hanno infatti elaborato un progetto per fare in modo che i propri figli potessero usufruire dei necessari periodici controlli psicologici previsti dai protocolli di intervento direttamente a Cagliari, e quindi evitando gli inconvenienti di diverso genere derivanti dal doversi recare presso uno dei Centri specializzati del "continente".

L'Associazione Italiana Sindrome di Williams è stata chiamata a svolgere il ruolo di interlocutore nei confronti delle Istituzioni Sanitarie locali e grazie alla disponibilità e alla sensibilità degli amministratori della ASL n°8 di Cagliari è stato possibile, nel giro di qualche settimana, sottoscrivere una Convenzione per un servizio continuativo di assistenza psicologica e riabilitativa dei pazienti con Sindrome di Williams residenti nella regione Sardegna.

Contemporaneamente, sempre attraverso l'Associazione, i genitori hanno chiesto all'Istituto di Psicologia del CNR di Roma l'indispensabile supporto specialistico per la gestione scientifica del programma, per il suo coordinamento tecnico e operativo e per la elaborazione dei risultati dei test e la loro "traduzione" in strategie di intervento, da trasferire ai terapeuti, ai maestri e agli stessi genitori.

Da parte dell'Istituto di Psicologia, in tempi bre-

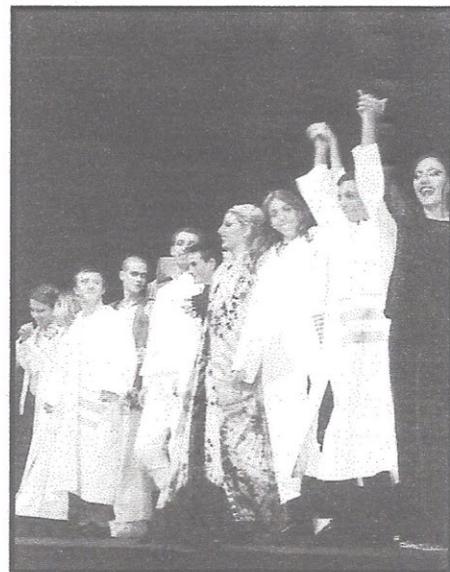
vissimi, è stata assicurata tutta la necessaria collaborazione che si è concretizzata con la firma di un Protocollo di Intesa tra CNR e AISW.

Come conseguenza di tali atti formali, la cui messa a punto ha richiesto poco più di un mese, nei giorni 9, 10 e 11 gennaio, a Cagliari, una équipe coordinata dalla D.ssa Virginia Volterra, Direttore dell'Istituto di Psicologia del CNR di Roma, e composta dalle dottoresse Arianna Bello, Loredana Lelli, Sabine Pirchio e Letizia Sabbadini, ha effettuato una serie di test per la valutazione neuropsicologica e riabilitativa di undici pazienti Williams, dai tre a ventuno anni, residenti in Sardegna. In questi tre giorni l'équipe ha lavorato infaticabilmente con turni di lavoro massacranti. I test sui piccoli sono stati divisi in due giornate per evitare stress e tentare di ottenere il massimo delle prestazioni. Sui grandi al contrario è stata verificata una maggiore capacità di concentrazione e pertanto si è deciso di concentrare il lavoro in una sola seduta.

Oltre a ciò i terapeuti, i maestri di sostegno e i genitori hanno avuto modo di esporre problemi o difficoltà legati al lavoro svolto quotidianamente con i ragazzi, ottenendo sempre risposte immediate sulle strategie da applicare.

In accordo con la Convenzione tra ASL n°8 e AISW, questa esperienza verrà ripetuta con cadenza semestrale, e comunque secondo le reali esigenze, e sulla base delle indicazioni che emergeranno dall'analisi dei risultati delle varie valutazioni e dal quadro emerso dai confronti con i genitori e con gli operatori;

Poiché alla realizzazione di questo piccolo successo ha contribuito il lavoro e l'impegno di molte persone, desideriamo ringraziare il Dott. Efisio Aste Direttore Generale della ASL n°8 di Cagliari, l'équipe del CNR e il Direttore D.ssa Virginia Volterra, la D.ssa Sandra di Ninni coordinatore scientifico in loco, il Prof. Paolo Pusceddu Direttore del Centro di audiolfoniatria dell'ospedale S.Giovanni di Cagliari che ci ha ospitato e ci ospiterà ancora, tutti i genitori che hanno lavorato per l'organizzazione e, infine l'Associazione che ha reso possibile il tutto.



Standing ovation al His Majesty's Theatre di Perth: Matteo saluta il pubblico con le braccia alzate.

Lo scopo è quello di promuovere e favorire l'integrazione dei disabili e la loro autonomia sociale per mezzo del teatro.

Gli attori vengono scelti di volta in volta nelle scuole fra ragazzi con e senza handicap e vengono diretti da un team di professionisti del teatro. Niente è lasciato all'improvvisazione e lo spettacolo va in scena come un altro qualsiasi in cartellone. L'approccio verso i portatori di handicap non è assistenziale, ma paritario rispetto ai coattori normodotati. Se l'esperienza è positiva, come per Matteo, può essere proseguita negli anni seguenti in laboratori decentrati presso le scuole, che proseguono l'integrazione e diventano risorsa della scuola stessa. La dott.ssa Luigia Bertoletti, psicopedagogista del Laboratorio, ci dice che Matteo è il secondo giovane attore con SW scelto per partecipare al progetto. Anche nel suo caso il teatro è servito a potenziare in lui il senso di responsabilità, l'autonomia, la fiducia in se stesso. E gli ha dato la soddisfazione di aver compiuto con successo un lavoro vero e proprio, creando in lui un interesse per il teatro e la recitazione che continua nel tempo.

Il "Gabrielli" svolge anche attività didattica e di formazione di operatori teatrali, e ha già creato nuovi laboratori a Bari, Cosenza, Genova, Terni e Viterbo. Informazioni allo 06/58333672.

Da Palermo

Un convegno di successo

Organizzato dalla Sezione Sicilia dell'AIWS si è tenuto a Palermo dal 13 al 16 dicembre scorso il Convegno

SINDROMI GENETICHE Diagnosi Precoce Follow-up - Riabilitazione

Dopo la presentazione presso l'Ospedale Bucchieri La Ferla, i lavori sono proseguiti dal 14 al 16 a Porticello S. Flavia presso l'Hotel Baia del Sole.

L'AIWS nazionale era rappresentata dal prof. Luis Gotor, membro del Comitato Scientifico e Direttivo. Illustri i relatori stranieri: Ursula Bellugi (Laboratory of Cognitive Neuroscience - Salk Institute California); Orit Brukner, musicoterapista israeliana; Howard Lenhoff, neurologo e genitore di una ragazza con SW. Hanno inoltre partecipato medici dell'IRCCS Bambino Gesù di Roma e Santa Marinella e della ASL 6 di Palermo, nonché i rappresentanti delle associazioni di varie malattie genetiche. All'apertura dei lavori erano presenti il sottosegretario ai Lavori Pubblici onorevole Antonio Mangiacavallo e i sindaci di Santa Flavia e di Altavilla Milizia; il sindaco di Palermo, Orlando, ha presenziato alla conferenza stampa che si è tenuta il 5 dicembre a Villa Niscemi (Palermo).

Una menzione particolare tra gli altri alla sig.ra Laura Ambra Roccapalumba per la perfetta organizzazione e la squisita ospitalità.



La cooperativa *Tutti giù per terra* organizza anche per l'estate prossima il campeggio integrato a Leonessa. Tale iniziativa è stata recensita positivamente sul supplemento "Salute" de *La Repubblica* (8/2/01) che fa riferimento anche all'AIWS. Come sapete, l'esperienza vissuta direttamente da alcuni dei nostri ragazzi è stata fortemente positiva ed è servita ad accrescere in loro in modo determinante l'indipendenza dalle famiglie e nella vita di tutti i giorni. La cooperativa ha riservato cinque posti per la nostra Associazione. Affrettatevi a chiedere informazioni in segreteria: offrirete ai vostri figli una vacanza utile e divertente.



L'Avv. Lucia Felicciotti è disponibile per consulenze, ogni primo mercoledì del mese dalle 15 alle 17.30 al numero 06 8845656. Per casi particolarmente urgenti contattate la segreteria dell'AIWS.



Avete rinnovato l'iscrizione per l'anno 2001? Vi ricordiamo che il Consiglio Direttivo ha innalzato la quota a L. 100.000. Contributi volontari possono essere versati sul c/c postale o tramite bonifico bancario. L'AIWS rilascia ricevute valide ai fini fiscali.



E' sempre disponibile la videocassetta "Voglio una Vita..." realizzata a cura dell'AIWS. E' stata concepita per aiutare famiglie e terapisti. Contiene quattro brevi storie di persone con SW appartenenti a diverse fasce di età, dai tre ai ventotto anni. La Dott.ssa Volterra la ha raccomandata perché molto utile: i terapisti vi troveranno spunti interessanti. Le famiglie che l'hanno visionata l'hanno definita "rassicurante" e "divertente".



Informiamo chi ci legge per la prima volta che nuova edizione aggiornata de "La Sindrome di Williams" a cura di A. Giannotti e S. Vicari - Franco Angeli Editore, pubblicata nel '99 con il contributo dell'AIWS, è giunta alla 1° ristampa. Contattateci, se non riuscite a trovarla nella vostra città, o richiedetelo via Internet (www.francoangeli.it).



Tutti gli estratti degli interventi e dei poster del "Congresso Internazionale sulla SW" (Roma aprile '99), raccolti e curati dalle Dott.sse Virginia Volterra e Olga Capirci, sono stati pubblicati a cura della nostra Associazione. Il volumetto, con testo a fronte in inglese, è di grande interesse e può essere ottenuto solo contattando la nostra Segreteria.



Come annunciato all'ultimo Consiglio Direttivo, abbiamo finanziato la pubblicazione del bellissimo libro di fotografie "...bambini", realizzato da Paolo Andrizzi durante il campeggio estivo di Leonessa. E' un volumetto senza parole, ma le immagini esprimono con intensità sentimenti, emozioni e gioia di vivere. Vi invitiamo tutti a divulgarlo.



Dal mese di febbraio potenziere il servizio telefonico dell'Associazione. La dott.ssa Anna Figliani sarà a disposizione del pubblico con i seguenti orari:
LUN e GIOV 10.00 - 13.00
MER e VEN 15.00 - 18.00



Ci è stato segnalato un articolo sulla nostra Associazione: "Di fronte all'handicap si collabora per vincere" di Elena Zanfoni sulla rivista "Scuola Italiana Moderna". (Ed. La Scuola - Brescia, n.11 del 15/02/01)



La Williams Syndrome Association Irlandese terrà il suo primo campeggio annuale Musica/Attività dal 15 al 22 luglio 2001. Sarà a disposizione dei partecipanti una combinazione di musica e altre attività da scegliere tra le seguenti:

Opzione 1. Attività musicali, artistiche e d'altro tipo che culmineranno in una rappresentazione musicale alla fine della settimana. Opzione 2. Altre attività (musica non inclusa) p.es. nuoto, vela, go-cart, ceramica etc. Opzione 3. Adulti con SW (sopra i 16 anni) che vogliono partecipare senza le famiglie e organizzandosi autonomamente. E' prevista l'assistenza di personale specializzato per tutte le opzioni. Le attività per le opzioni 1 e 2 saranno prelezionate e organizzate durante la settimana. I partecipanti saranno ospitati in chalet con camere a 3/4 letti. E' gradita la partecipazione dei parenti. **Il campeggio è aperto alle famiglie SW di tutto il mondo.** Si accettano adesioni fino al 14/3/01. Per maggiori dettagli:

Ann Breen
Williams Syndrome Association of Ireland
13 Kilgarve Park
Ballinasloe Co. Galway Ireland
Tel. 0905 43247 (Intl. 353 905 43247)
Fax. 0905 43247 (Intl. 353 905 43247)
email breena@eircom.net

ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROME DI WILLIAMS ONLUS

www.sindromediwilliams.com

C/O Gran Priorato di Roma S.M.O.M.

Piazza Cavalieri di Malta 4 00153 ROMA

TEL E FAX: 06/5741342 CELL.: 0338/8873359 e-mail: aisw.rm@mclink.it

C/C Bancario n.84412 B.N.L. Agenzia di Roma Bissolati 6300 ABI1005 CAB 3200

C/C Postale n.23773005 intestato a:

Associazione Italiana Sindrome di Williams ONLUS

C/O S.M.O.M. Piazza Cavalieri di Malta 4 00153 Roma