

ewwiva

Notiziario dell'Associazione Italiana Sindrome di Williams 2001/2

Quest'anno si chiude in modo veramente positivo per la nostra Associazione, sull'onda del successo del Convegno di Torino, al quale dedichiamo quasi completamente questo notiziario. È stato per noi il secondo appuntamento internazionale, che ha suscitato tra il pubblico e gli addetti ai lavori un'attenzione e un interesse del tutto superiori alle nostre aspettative. Per questo desideriamo prima di tutto ringraziare i nostri sponsor pubblici e privati, che appoggiando generosamente il nostro progetto, ci hanno fornito le possibilità per realizzarlo al meglio.

La nostra gratitudine va poi agli illustri relatori italiani e stranieri: i loro interventi hanno divulgato recenti scoperte scientifiche che aprono prospettive del tutto nuove allo studio della sindrome, e metodi innovativi quanto alla diagnosi e alla prevenzione delle complicanze. La presenza di ben undici associazioni europee è stata un'ul-

teriore conferma dell'importanza del Convegno ed è culminata nella fondazione della federazione europea. La F.E.W.S. (Federation of European Williams Syndrome Associations) è finalmente nata il 17 novembre con l'adesione di tutte le associazioni convenute.

Molto l'interesse accordatoci dai vari mezzi di comunicazione. Interviste e cronache sono comparse sulle reti radiotelevisive nazionali e locali, come pure su tutti i maggiori quotidiani ed agenzie di stampa. All'inaugurazione, nell'avveniristica sala "La Bolla" del centro congressi Lingotto, tra le molte personalità l'importante intervento di Susanna Agnelli, presidente di Telethon. Era presente anche il nostro testimonial, Luca Barbarelli, da tempo impegnato in una preziosa campagna di sensibilizzazione a favore dell' AISW.

Per la realizzazione del Convegno e di alcuni progetti ad esso legati è stato inoltre determinante l'apporto entusiasta e disinteressato di molti volontari, che hanno lavorato con dedizione e professionalità.

La locandina del Convegno è stata creata da Brother & Brothers e Websign, che hanno anche curato il cd-Rom.

Foltissima la partecipazione di pubblico, non solo dal Nord ma da tutta Italia: medici, terapisti, insegnanti e soprattutto famiglie. Al piacere di riincontrare i vecchi amici si è aggiunta la gioia e la soddisfazione di conoscere tanti nuovi volti in cerca di risposte. Grazie alla risonanza che il Convegno ha ottenuto, altre persone sono uscite dall'anonimato di un generico "ritardo" senza futuro, per arrivare a una giusta diagnosi e avviarsi finalmente verso un corretto programma terapeutico e riabilitativo. È questo in fondo il risultato più importante di queste due giornate, e il motore trainante della nostra Associazione.



Una bella immagine di "La Bolla" del Centro Congressi Lingotto di Torino

dentro il Convegno

Lasciamo che sia la stampa, con i molti articoli a noi dedicati, ad illustrare i lavori. "Sulla sindrome di Williams, ancora molto poco conosciuta dai pediatri, ...si è svolto un convegno europeo coi maggiori esperti su questo raro handicap di estremo interesse per gli studiosi non soltanto di genetica... I Williams, ad esempio, usano un linguaggio molto sofisticato, forbito, che appare molto più avanti del loro effettivo livello di apprendimento o di quoziente intellettivo. Perché questa fuga in avanti? Quali sono i meccanismi che la consentono? E questi meccanismi, una volta noti, potranno essere attivati su altre patologie cerebrali? E il ritardo mentale ora più ora meno, ma comunque in tutti i Williams, è del tutto irrecuperabile? Un dibattito di non poco conto rimbalzato nei giorni scorsi anche su 'Nature'... A che punto sta la ricerca di una cura medica? Si torna alla via genetica, lungo la non semplice strada delle cellule staminali "riparatrici", ma siamo nel futuribile. 'Una cura per la sindrome di Williams? Direi non prima di dieci, venti anni' hanno convenuto i genetisti Luis Perez Jurado e Bruno Dallapiccola (La Repubblica-Salute (6/12). "I recenti progressi della ricerca scientifica (sulla SW) sono stati affrontati durante un Congresso Internazionale. 'La malattia colpisce un bimbo ogni 10-20.000 nati, ha spiegato il genetista Bruno Dallapiccola, ed è quindi molto rara. Alcune novità scientifiche ne hanno determinato la riscoperta nelle ultime settimane: nella maggior parte dei pazienti la sindrome è causata da un piccolo buco sul cromosoma 7, con il quale vengono persi una cinquantina di geni (prima si pensava una quindicina). Oggi sappiamo che una percentuale di queste persone non ha il buco, ma i cromosomi sono allineati in maniera diversa'". (Il Secolo XIX, 4/12) "Sembra un'idea futuristica, ma gli scienziati ci stanno già lavorando a pieno ritmo. Per curare la Sindrome di Williams - una rara malattia genetica causata da un 'buco' nel cromosoma 7 - si punta alla creazione di un microcromosoma artificiale da inserire nella sequenza di geni. Un segmento dei 50 geni mancanti (in passato si riteneva fossero solo 15) da innestare al posto giusto" (La Stampa, 17/11) "E' nata la federazione europea per la SW, una patologia rara di cui sono vittima 3000 bambini in Italia, definiti 'dagli occhi a stella'...per dare impulso alla ricerca, visto che recenti scoperte aprono nuove prospettive per la cura della malattia." (Corriere Salute, 2/12).

Abbiamo chiesto a Virginia Volterra, direttore dell'Istituto di Psicologia del CNR, (che ha collaborato all'organizzazione del Convegno), di illustrarci in linee generali i principali punti emersi in campo neuropsicologico: "La relazione di Sarah Paterson ha riassunto i risultati di numerosi studi condotti dal gruppo coordinato dalla Kamiloff Smith mettendo in rilievo tra l'altro che dietro a comportamenti apparentemente simili possono in realtà esservi processi e percorsi evolutivi molto diversi.

Un gruppo di ricercatori spagnoli ha confermato le difficoltà in alcuni aspetti linguistici anche per quanto riguarda la lingua spagnola, confermando almeno in parte i risultati delle ricerche condotte sull'italiano.

Quanto alla ricerca in Italia, gli studi sembrano oggi concentrarsi su abilità specifiche: le abilità pragmatiche, la capacità di riconoscere le emozioni, le capacità di lettura, l'utilizzo dei gesti. Questi studi permettono di capire sempre meglio quali siano le aree di forza e di debolezza nei bambini e ragazzi con SW. Ad esempio è evidente una difficoltà nell'accesso lessicale, ovvero nel ritrovare la parola al momento giusto, parola che pure conoscono ed usano in altre situazioni e contesti. Sul piano riabilitativo è stata sottolineata quanto sia importante lavorare precocemente sul piano dello sviluppo motorio per migliorare l'equilibrio, la postura, lo sguardo, la manipolazione ecc. Esercitare ad esempio le prassie fin da piccolissimi potrà facilitare

in seguito la scrittura, che potrebbe invece costituire più tardi un problema. Oppure imparare fin da piccoli le azioni motorie semplici aiuterà poi ad apprendere quelle più complesse. E' stata sottolineata l'importanza di raggiungere presto le autonomie: nel mangiare, nel vestire, negli spostamenti ecc. Sono state riportate due esperienze, una condotta a Roma e una a Firenze con gruppi di ragazzi, finalizzate a conquistare una serie di autonomie: uscire da soli, fare le compere, prepararsi da mangiare, organizzare una festa, ballare ecc.

Il futuro della ricerca sta nel trovare maggiori collegamenti tra gli aspetti genetici (oggi le aree con delezioni sembrano essere più estese di quanto non si pensasse all'inizio), gli aspetti clinici e quelli comportamentali. Sono state evidenziate forti differenze individuali e quindi si spera di poter collegare tra loro i diversi aspetti. Sul piano riabilitativo si cerca di mettere in luce in che misura un intervento precoce e mirato può prevenire ed attenuare alcune delle difficoltà che maggiormente si evidenziano nei ragazzi più grandi. Infine è purtroppo emerso che molti bambini vengono ancora oggi diagnosticati tardi e che esiste ancora una scarsa conoscenza della sindrome a livello pediatrico."

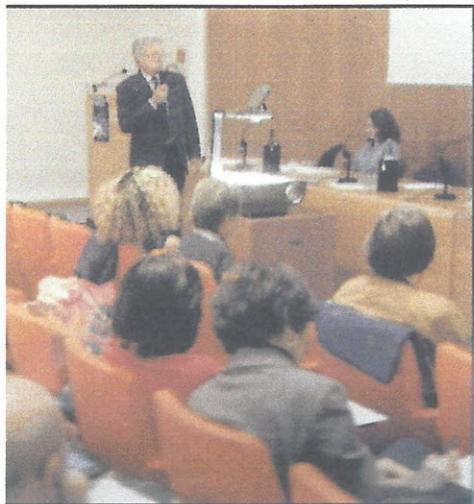
una dimensione Europea

Belgio, Francia, Italia, Irlanda, Norvegia, Regno Unito, Slovacchia, Spagna, Svezia, Svizzera, Ungheria: le sinergie di queste undici associazioni hanno valicato i propri confini nazionali per convergere in un'unica grande federazione europea.

L'accordo è stato firmato a Torino, a conclusione delle due giornate del Convegno Internazionale, che non poteva avere epilogo più soddisfacente. La F.E.W.S. (Federation of European Williams Syndrome Associations) avrà sede permanente a Bruxelles sotto la presidenza di Susy Morgan, dell'associazione inglese.

"Essere riusciti a riunire oggi in una federazione europea tutte quelle associazioni che da anni fronteggiano da sole la Sindrome di Williams" ha dichiarato con soddisfazione il nostro presidente Leopoldo Torlonia, significa poter contare su uno strumento organizzativo potente per stimolare l'attenzione sociale e la

ricerca scientifica su una malattia genetica sottovalutata e trascurata in quanto definita rara." Uno dei principali obiettivi dello Statuto comunitario, studiato sotto la consulenza di esperti in diritto internazionale ed europeo, è quello di avviare, grazie alla collaborazione dei migliori esperti impegnati in questo campo e delle famiglie, un progetto di ricerca comune con il sostegno dell'Unione Europea. La F.E.W.S. ha riscosso il parere favorevole dei partecipanti al convegno. Tra gli altri citiamo l'autorevole commento del Prof. Bruno Dallapiccola: "Mettere insieme una massa critica di competenze scientifiche e di esperienze reali, è l'unico modo per non lasciare le malattie genetiche rare prive di attenzione e risorse per combatterle, ma anche per indirizzare correttamente ricerca e applicazione clinica."



Un cd-rom davvero **Speciale**

"Vogliamo presentarvi una persona speciale." è un mezzo totalmente innovativo per accostarsi alla Sindrome di Williams. Leggero come una fiaba il cd-rom vi introdurrà alla storia della sindrome, alle sue cause genetiche, alle risorse cliniche disponibili. Non dovrete più affrontare la lettura di testi difficili e pieni di termini a volte poco comprensibili. Tutto è spiegato e descritto in modo semplice ed accessibile, ma nello stesso tempo con grande rigore scientifico. Il dischetto non è infatti rivolto solo alle famiglie, ma anche a medici e psicologi. Particolarmente utile alle famiglie la sezione dedicata ai controlli di

routine, elencati secondo le diverse fasce di età. Prodotto grazie alla sponsorizzazione del Gran Piorato di Roma dello S.M.O.M., il cd è nato da un'idea del Prof. Bruno Dallapiccola che ha curato personalmente la stesura della parte scientifica. Per la sua realizzazione siamo debitori alla fantasia creativa, alla competenza tecnica e alla rara sensibilità di tre giovani napoletani, Carmine Pianelli, Antonio e Francesco Capasso che hanno lavorato senza chiedere alcun compenso. Fiore all'occhiello della nostra Associazione, il cd sarà disponibile anche in inglese e spagnolo.



Le foto mostrano il grande interesse suscitato al convegno dal cd-rom ideato dal Prof. Dallapiccola e realizzato da Brother&Brothers e Websign. In alto, Antonio Capasso ne illustra le caratteristiche a Donna Allegra e Donna Marella Agnelli. A sinistra, copertina e retrocopertina del cd. Per prenotare la vostra copia rivolgetevi alla segreteria AISW.



parla il presidente di **Telethon**

Susanna Agnelli, presidente di Telethon, ha rilanciato il ruolo centrale della ricerca nel suo intervento in apertura dei lavori. "Il fine da perseguire" ha affermato, "è quello di arrivare a bloccare la sindrome in utero. Non so se ci si riuscirà, ma è in questa direzione che devono muoversi gli scienziati, grazie ai finanziamenti di Enti pubblici e

privati. In undici anni Telethon ha raccolto centinaia di miliardi dedicati in parte anche a questa malattia. Ogni contributo, anche il più piccolo, è comunque prezioso. Fondamentale, per non dire indispensabile, è inoltre la collaborazione tra pubblico e privato." Vi ricordiamo che Telethon figura tra gli organizzatori del Convegno.



Luca Barbareschi e Matteo insieme per Telethon.

Qui sopra un'immagine dell'inaugurazione: in primo piano Luca Barbareschi, l'attore-regista testimonial dell'Associazione.

Nel periodo scorso, nel corso di numerose interviste e programmi televisivi, Barbareschi ha sempre trovato il modo di fare riferimento all'AISW, indicandone gli scopi e sollecitando su di essa l'attenzione del pubblico. Particolarmente apprezzata la sua partecipazione allo spazio dedicatoci da UNO-MATTINA il 13 novembre scorso in cui ha tra l'altro sottolineato la grande intelligenza, sensibilità e

con sindrome di Williams. In occasione della maratona di Telethon, il 14 dicembre alle 16,50 è stato effettuato un collegamento in diretta con Luca Barbareschi al Teatro delle Vittorie. L'attore era affiancato da uno dei nostri ragazzi, Matteo Verucci, di cui nello scorso numero abbiamo già illustrato la passione per il teatro, che ha avuto anche risvolti internazionali. A Luca e a Matteo il nostro più sentito "In bocca al lupo" per una carriera piena di successi.

Zapping

Grande risonanza del convegno anche sul piccolo schermo.

TG3 Leonardo (19/11) ha fatto una competente ed esauriente esposizione della sindrome illustrata da immagini tratte dal video "Voglio una vita..." La cronaca da Torino ha dato molto risalto alla fondazione della federazione europea. Lo stato attuale della ricerca e le prospettive di cura sono emerse dalle interviste con il genetista spagnolo Luis Perez-Jurado e il nostro Bruno Dallapiccola.

Il prof. Dallapiccola protagonista anche a **UNOMATTINA** (13/11). Nel suo intervento ha sottolineato come il modo giusto per affrontare le malattie rare sia esattamente quello adottato dall' AISW, che al convegno di Torino è riuscita a riunire i pochi esperti in materia per discutere sulle linee-guida da fornire a medici e famiglie. "Questa associazione" ha ribadito, "ha creato un protocollo di intervento esemplare per tutti coloro che si occupano di malattie rare a livello clinico o personale. Il concetto vincente è quello di informare medici e genitori in uguale misura dell'esistenza di esperti che hanno studiato e sperimentato i metodi per tirar fuori da queste persone il meglio che possono dare." Ha concluso sottolineando l'importanza della diagnosi precoce e di un intervento corretto e mirato. In rappresentanza dell' AISW è intervenuta Antonella De Clemente Barreca, che ha esposto i problemi che la sua e le altre famiglie devono affrontare sul piano personale e nella vita di ogni giorno.

Ampio spazio su **TELEPACE** in due servizi (12 e 15/11) con interviste a Leopoldo Torlonia, al Gran Priore di Roma e alla psicologa dott. Letizia Sabbadini.

Sulle emittenti di **RADIO VATICANA** intervista al prof. José Gotor e al dott. Stefano Vicari. Il servizio è stato anche diffuso via internet.

Grazie

Vivissimi ringraziamenti ai giovani volontari dell'ACI S.M.O.M. di Torino. Coordinati dal Conte Alessandro Antognelli, hanno dato un contributo determinante alla buona riuscita del congresso, come si può leggere anche nelle e-mail indirizzateci da tutta Europa. Eccone alcune: "Da parte dei

delegati FEWS un grazie enorme per il convegno, organizzato in modo splendido. Non ci ha colpito solo l'efficienza, ma anche la grande umanità. Gli spazi non avrebbero potuto essere migliori, e ci ha fatto specialmente piacere la calda partecipazione dei soci italiani. E' stato un grande successo. Grazie ancora, anche ai volontari dell'ordine di Malta, che con pazienza e cortesia hanno fatto di tutto per metterci a nostro agio" (Suzy Morgan - Regno Unito)

"E' stato bellissimo stare tutti assieme, e passare tre giorni in Italia in maniera così meravigliosa e produttiva. Vorrei dire che essere una persona con SW, con tutti i problemi che comporta, è anche qualcosa di speciale: si diventa parte di una seconda famiglia, e questa famiglia è in tutto il mondo. Penso che uno degli aspetti importanti della nostra cooperazione inter-nazionale sia quello di mettere i nostri figli in contatto con la grande famiglia SW alla quale appartengono. (Nita Lorimer - Svezia)

"Grazie per il soggiorno a Torino. Oltre all'interesse scientifico della conferenza, ho molto apprezzato la qualità dell'organizzazione, la disponibilità dei giovani dell'Ordine di Malta e l'accoglienza delle famiglie italiane." (Bernadette Cuvelier-Belgio francofono)

"Vi scrivo per dirvi quanto sia stata felice di avere la possibilità di seguire il Congresso Internazionale della SW a Torino. Sono molto grata al sig. Torlonia e a tutti gli organizzatori, alle signore Riglioni e Pezzini, agli organizzatori regionali di Torino, la signora Guglielmi e gli altri, per la splendida organizzazione ed ospitalità. Molte grazie anche ai volontari dell'ordine di Malta sempre gentilissimi e pronti." (Katarina Jariabkova - Slovacchia)

e inoltre...

Il giorno 24 novembre presso la Proloco del Comune di Aversa, l' AISW sezione Campania, con il sostegno del Lions Club e con il patrocinio del Comune di Aversa e l'ASL Caserta 2, ha tenuto un incontro con le famiglie Williams e con gli esperti del settore. Hanno relazionato il Dr. Stefano Vicari sugli "Aspetti cognitivi e riabilitazione", il Dr. Granato, responsabile neuropsichiatra dell'Ospedale Civile di Aversa, circa "La rete di assistenza e servizi: ipotesi organizzative periferiche",

Antonella Barreca (responsabile regionale AISW) che ha presentato l'associazione in generale e la sezione campana in particolare. E' stato evidenziato il clamoroso successo del convegno di Torino e la nascita della federazione inter-nazionale. E' stato quindi presentato il cd-rom prodotto dall' AISW, che ha suscitato molto interesse tra gli intervenuti. Moderatori del convegno il Prof. Antonio Pascotto (Direttore della Clinica di Neuropsichiatria infantile della 2° Università degli Studi di Napoli) e l'Ing. Filippo Cantile (Presidente dei Lions Club di Aversa). Importanti spunti di riflessione sono nati circa la necessità di sensibilizzare le istituzioni preposte ad adoperarsi affinché la legislazione esistente in materia venga attuata pienamente per favorire in tutti gli ambiti una migliore integrazione e qualità della vita dei diversamente abili. La sezione Lions Club di Aversa si è proposta di praticinare altre esperienze simili a quella vissuta nel convegno.

(testo di Antonella Barreca/AISW Campania)

Si è tenuto a Roma lo scorso 7 dicembre presso l'Istituto Mendel un "Workshop sul tema dell'autonomia" che ha visto coinvolte anche le educatrici professionali impegnate nel corso di autonomia AISW. Numerosa la presenza dei ragazzi che hanno partecipato attivamente allo svolgimento dei lavori, con esempi ed esperienze.



E' stata indetta per sabato 26 gennaio 2002 l'assemblea generale dei soci. Tra i punti all'ordine del giorno anche il rinnovo delle cariche. Data l'importanza della riunione, preghiamo tutti i soci di fare uno sforzo per partecipare. L'appuntamento è per le ore 9.00 al Parco Tirreno. Altre informazioni in segreteria.

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. P.zza Cavalieri di Malta 4 00153 Roma