



Notiziario della Associazione Italiana Sindrome di Williams

il Comitato promotore Telethon ha recentemente approvato e finanziato un progetto di ricerca dal titolo "Studio sulla Sindrome di Williams: aspetti genetici, neurobiologici e cognitivi". Si tratta di una occasione eccezionale per favorire una maggiore conoscenza della sindrome e delle sue caratteristiche cliniche. In particolare si propone di descrivere meglio le abilità intellettive e le capacità linguistiche di bambini e adolescenti con Sindrome di Williams al fine di consentire un idoneo intervento educativo - riabilitativo. Il progetto, del quale è responsabile il dottor Stefano Vicari dell'Ospedale Bambino Gesù di Santa Marinella (Roma) si svolge in collaborazione con l'Istituto di Psicologia del C.N.R. di Roma e dell'Istituto "La nostra Famiglia" di Bosisio Parini (Como).

Il giorno 3 aprile 1998 si è tenuta la seconda riunione dell'anno del Consiglio Direttivo dell'AIWS: all'ordine del giorno: l'organizzazione della Segreteria, l'organizzazione della Convention del '99, l'organizzazione delle sezioni regionali.

Dal mese di marzo è attiva la sede della Sezione di Milano dell'AIWS: il numero di telefono è: 02 - 55186281.

il mercoledì e il venerdì dalle 15 alle 17, ed ogni 15 giorni il venerdì anche dalle 10.30 alle 12.30. Nelle altre giornate è in funzione il servizio di segreteria telefonica.

DAL MONDO DELLA SCIENZA

"Adulti con la sindrome di Williams. Uno studio preliminare sulle difficoltà comportamentali, emozionali e sociali".

Mark Davies, Orlee Udwin e Patricia Howlin.

E' riconosciuta l'associazione tra anomalie fisiche e disabilità cognitive in sindromi di origine genetica. Recentemente, la ricerca ha cominciato ad indagare in quale misura tali sindromi sono anche associate con specifici profili di personalità e caratteristiche comportamentali. La sindrome di Williams (SW) è una condizione nella quale il genotipo e il fenotipo sono ben noti. Comunque, gli studi sulle caratteristiche cognitive e comportamentali associate alla SW sono ancora pochi e quasi esclusivamente incentrati sui bambini. Per esempio Udwin e collaboratori in uno studio del 1987, hanno rilevato un'alta percentuale di disturbi del comportamento nei bambini osservati, compresi ansia

eccessiva, estrema socievolezza e disinibizione sociale, ricerca dell'attenzione, comportamenti ossessivi, iperattività e difficoltà di concentrazione. Circa il 95% dei bambini con SW avevano difficoltà di apprendimento, sebbene le abilità verbali tendevano ad essere significativamente migliori di quelle visuo-percettive e visuo-motorie. Il primo e più vasto studio sull'adulto con SW è del 1990, e sempre di Udwin e collaboratori. Analizzando le risposte date ad un questionario inviato a 119 adulti con SW (dai 16 ai 38 anni di età) Udwin ha concluso che la maggior parte di questi non era in grado di vivere in maniera indipendente e richiedeva aiuti e supervisioni in molte attività della vita quotidiana. I familiari hanno riportato che i contatti sociali erano estremamente limitati. Irrequietezza, distraibilità, irritabilità, ansietà, paure, estrema socievolezza e fissazioni venivano riportati dai 2/3 dei familiari intervistati. Rimaneva comunque il limite dello strumento utilizzato: il questionario somministrato ai familiari. Il presente studio invece ha analizzato diversi aspetti delle caratteristiche sociali, emozionali e comportamentali di 70 adulti (dai 19 ai 40 anni) con SW utilizzando il metodo dell'intervista sia con i genitori che con altri tutori, completato da una valutazione cognitiva di ogni soggetto. Gli autori hanno riscontrato che la maggior parte degli adulti con SW avevano problemi comportamentali ed emozionali ed in particolare: scarse relazioni sociali, estrema socievolezza e disinibizione sociale, fissazioni e ossessioni, ed alti livelli di ansia e distraibilità. I risultati ottenuti confermano l'esistenza di un profilo specifico caratterizzato da problemi comportamentali, tratti di personalità tipici che persistono dall'infanzia e che spesso richiedono un intervento psicologico e/o psichiatrico. Gli autori infine, riconoscono che questa è solo un'indagine preliminare con dei grossi limiti metodologici e che

pertanto va presa con tutte le cautele dovute.

Per chi volesse leggere integralmente questo articolo il riferimento bibliografico è: "Adults with Williams syndrome. preliminary study of social, emotional and behavioural difficulties" di M. Davies, O. Udwin, P. Howlin. *British Journal of Psychiatry* (1998), 172 : 273-276

Altre segnalazioni bibliografiche:

"Do individuals with Williams syndrome have bizarre semantics? Evidence for lexical organization using an on-line task" di Tyler LK, Karmiloff-Smith A, Voice JK, Stevens T, Grant J, Udwin O, Davies M, Howlin P. *Cortex* 1997 Sep; 33 (3): 515-27.

"Williams syndrome and the brain" di Lenhoff HM, Wang PP, Greenberg F, e Bellugi U. *Scientific American* 1997 Dec; 277 (6) : 68-73.

"Low MSAFP levels and Williams syndrome" di Chodirker BN, Greenberg CR, Giddins NG, Dawson AJ, Evans JA, e Chudley AE. *American Journal of Medical Genetics* 1997 Nov 12; 72 (4): 448-50.

"Behavioral and emotional disturbance in individuals with Williams syndrome" di Einfeld SL, Tonge BJ e Florio T. *American Journal of Mental Retardation*, 1997 Jul.; 102 (1): 45-53.

"Hemizygous deletion of the syntaxin 1A gene in individuals with Williams syndrome" di LR Osborne, S. Soder, XM Shi, B. Pober, T. Costa, SW. Scherer, LC. *Tsui American Journal of Medical Genetics* 1997 Aug; 61 (2): 449-52

NOTIZIE DALLA AISW

Come associarsi all'AISW: il conto corrente bancario per adesioni, offerte, donazioni ed altro 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 bancario è di lire 50.000.

Internet. Il sito Internet dell' AISW è da ricercarsi all'interno di quello della WSA, ed è: <http://www.wsf.org>. Il sito è gestito dalla sezione di Napoli.

Incontri. Il 6 giugno si terrà a Milano, presso l'Aula Magna della Clinica Universitaria Mangiagalli, il convegno sul tema "Sindrome di Williams: quando la diagnosi non basta". Il convegno che avrà inizio alle ore 9.30 e terminerà alle ore 17 circa, è organizzato dalla sezione AISW di Milano, dalla Clinica Pediatrica De Marchi e dall'IRCCS E. Medea di Bosisio Parini. Per informazioni rivolgersi al n. 02 - 55186281.

Il 12 giugno si terrà a Cagliari presso la Sala Conferenze EX-MA', via San Lucifero 71, la "Giornata di studio sugli aspetti clinici e riabilitativi connessi alla sindrome di Williams e ai problemi di linguaggio". Il convegno che avrà inizio alle ore 9 e terminerà alle ore 13,30 circa, è organizzato dalla sezione AISW di Cagliari. Per informazioni rivolgersi al n. 070 - 490786.

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, 1994

- 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, 1995

- "Guida alla riabilitazione neuropsicologica cognitiva" L. Sabbadini e G. Sabbadini, Franco Angeli Editore, 1996

Sulla stampa. Il Mattino del 23 gennaio 1998 riporta la notizia del convegno tenutosi a Napoli, presso il Dipartimento di Pediatria della Facoltà di Medicina e Chirurgia Federico II.

Salute, allegato de La Repubblica del 19 marzo 1998, pubblica a pag. 29 la lettera con relativa risposta del Prof. Giorgio Rondini del Policlinico San Matteo di Pavia "Da che cosa si riconosce la Sindrome di Williams?".

La Nazione del 24 maggio 1998 riporta la lettera inviata al giornale dalla mamma di un adolescente con SW, uno sfogo sincero per tutte le difficoltà incontrate come genitore di un figlio con handicap.

Donna allegato de La Repubblica del 2 giugno 1998, pubblica a pag. 162 un articolo sulla sindrome di Williams e dà notizia dell'Associazione.

RUBRICA APERTA

"Chi vi scrive è una giovane (lo dico per tirarmi su di morale) donna sola contro tutti. No, non è il titolo di un film, ma la cruda realtà che noi genitori di figli affetti dalla sindrome di Williams-Beuren ci troviamo spesso a combattere in una società indifferente, e spesso crudele. Ma, credetemi, quello che vorrei dirvi è esortarvi a non arrendervi mai. Infatti chi mi dà tutta questa forza è "Lui", sì, mio figlio, perchè non voglio che un giorno possa dirmi "Mamma non hai fatto niente per me!". E' per questo che corro da tutte le parti. Anche Internet mi è stata di aiuto, perchè vi ho trovato molte notizie utili. Un altro modo è parlare con tutti, perchè dagli altri ho appreso dell'esistenza di terapie che ignoravo, quali l'ippoterapia, che ha aiutato tantissimo mio figlio per l'equilibrio. Ora che mio figlio è diventato un ragazzino, l'ho iscritto ad una scuola tra le cui materie di insegnamento è previsto un programma informatico, perchè il PC si rivela loro molto utile, in quanto rende possibile l'apprendimento di moltissime cose, proprio perchè sono

MMX-

molto curiosi. Mio figlio, in particolare, è un vero esperto di ...ufologia. Bé, forse avrete notato che l'altra cosa che mi sostiene, oltre la speranza, è il mio spiccato *sense of humor*, che con un certo orgoglio ritengo di essere stata capace di trasmettere anche a mio figlio, che, infatti, mi sembra il più felice tra i suoi amici, ad onta dei suoi problemi. Perchè, miei cari, non serve a niente piangersi addosso; chi lo dice è una mamma che ha pianto tanto, forse anche troppo. Adesso basta! Questo articolo certamente non vi sarà di grande aiuto pratico, perchè io stessa non sono riuscita ad ottenere un granchè dalle cosiddette autorità competenti, quali il contributo dalla ASL per i volontari che possono dare una mano alle professoresse d'appoggio oppure l'indennità di accompagnamento, dopo sette lunghi anni di vane richieste. Dopo la scuola mio figlio frequentava un centro sociale, perchè è fondamentale stare il più possibile a contatto con i coetanei. cercate di portarli da tutte le parti, naturalmente ognuno secondo le proprie possibilità: musei, teatri. fateli viaggiare tanto, perchè ho notato che mio figlio è riuscito ad incamerare molte informazioni che lo hanno aiutato nello sviluppo della fantasia e nelle facoltà di espressione. Non mi stanchero' mai di ripetere: NON ARRENDETEVI MAI! Anzi; noi genitori dovremmo avere un maggiore scambio di informazioni, dovremmo essere più uniti; forse solo così riusciremo a buttar giù qualche muretto ed aiutarci anche moralmente. Doveva essere un articoletto di quattro righe, ma tanto è il mio sentimento che è diventato un fiume... proprio come mio figlio. Vi auguro ogni bene possibile e se qualcuno di voi vuole mettersi in contatto con me, puo' farlo al seguente indirizzo: Angela Valeri, via E. Forlanini 64, 50127 Firenze; tel. 055 - 412448 dopo le ore 21 e-mail: Angela_Valeri@hotmail.com

Riportiamo nuovamente la comunicazione della famiglia Meli, di Livorno, che ci informa dell'ottima ricezione che la loro figlia di 4 anni ha avuto con la collana di giochi interattivi su cd-rom "Sistema di apprendimento -So di più- Edizione Knowledge Adventure, distribuito in Italia da Leader Family (per chi fosse interessato abbiamo in redazione l'elenco dei negozi in tutta Italia). La collana si compone di giochi didattici che coprono le fasce di età dai 2 anni alle scuole medie. In particolare si consiglia "Primi passi" -2/4- anni per introdurre l'uso e la manualità della tastiera e del mouse, e "Prime Lezioni" rivolto ai bambini della scuola Materna, ricco di giochi didattico-musicali.

Mandate i vostri contributi alla redazione. L'indirizzo dove potete inviare la corrispondenza è:

Associazione Italiana Sindrome
di Williams, c/o Gran Priorato di
Roma S.M.O.M.,
piazza Cavalieri di Malta 4
00153 Roma

E' stato attivato il numero di telefono della nuova sede 06 - 5741342: l'orario è il seguente Martedì - Mercoledì - Giovedì dalle 10 alle 13. E' comunque in funzione anche una segreteria telefonica: lasciate il vostro numero di telefono e verrete richiamati al più presto. Inoltre è attivo lo 0338 - 8873359.

Avete rinnovato l'iscrizione
all' AISW per il 1998?
Se non l'avete ancora fatto,
provvedete subito!