



ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROME DI WILLIAMS ONLUS

## COMUNICATO STAMPA

# **AISW: emanate le Linee Guida per la valutazione di invalidità civile e handicap per i portatori di sindrome di Williams**

***Roma, 7 marzo 2019***

Dal 4 marzo 2019 i cittadini con sindrome di Williams, malattia genetica rara, sono valutati dalle commissioni mediche INPS, ai fini di invalidità civile ed handicap, con criteri scientifici e uniformi su tutto il territorio nazionale.

In tale data, infatti, la **Commissione Medica Superiore INPS**, ha diffuso a tutti i propri Medici una "**Comunicazione tecnico-scientifica: la sindrome di Williams. Aspetti clinici e valutazione medico legale in ambito assistenziale**", redatte in collaborazione con **l'Associazione Italiana Sindrome di Williams Onlus**, che tutela i pazienti e affetti da tale sindrome ed i loro parenti, con conclusioni valutative chiare e rigorosamente motivate:

- per i minori, considerato il deficit cognitivo-comportamentale e l'impegno terapeutico - assistenziale che caratterizzano la sindrome, le linee guida prevedono, in ogni caso, il riconoscimento del diritto all'indennità di accompagnamento per "necessità di assistenza continua per compiere gli atti quotidiani della vita";
- per gli adulti richiamano a un'attenta valutazione del quadro clinico al fine di riconoscere il diritto all'indennità di accompagnamento quando ne ricorrano i presupposti.

In ogni caso e in ogni età, deve essere riconosciuta la connotazione di gravità di cui all'art 3, comma 3 della Legge 104/1992.

### **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 staturò-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 disforismi 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

ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROME DI WILLIAMS  
ONLUS

c/o SOVRANO MILITARE ORDINE DI MALTA, DELEGAZIONEDI ROMA

00184 ROMA – PIAZZA DEL GRILLO, 1

[www.aisw.it](http://www.aisw.it) – [segreteria@aisw.it](mailto:segreteria@aisw.it)

COD. FISC. 96326740584

IBAN IT47B010050320000000084412 – C/C POSTALE 23773005



## ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROME DI WILLIAMS ONLUS

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.

**Ufficio Stampa:** Maria Franzè

E-mail: [segreteria@aisw.it](mailto:segreteria@aisw.it)

ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROME DI WILLIAMS  
ONLUS

c/o SOVRANO MILITARE ORDINE DI MALTA, DELEGAZIONEDI ROMA

00184 ROMA – PIAZZA DEL GRILLO, 1

[www.aisw.it](http://www.aisw.it) – [segreteria@aisw.it](mailto:segreteria@aisw.it)

COD. FISC. 96326740584

IBAN IT47B010050320000000084412 – C/C POSTALE 23773005