



ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROME DI WILLIAMS ONLUS

COMUNICATO STAMPA

Conferenza Internazionale

HARMONIZE WILLIAMS SYNDROME IN EUROPE

Roma, 17 Ottobre 2015

**Pontificia Università Lateranense | Aula Magna
Piazza San Giovanni in Laterano, 4**

Il 17 ottobre 2015, a Roma, nella splendida cornice della Pontificia Università Lateranense, si terrà la Conferenza Internazionale "Harmonize Williams Syndrome in Europe".

L'evento, che si svolgerà in occasione dei 15 anni dall'istituzione della Federazione Europea Sindrome di Williams, FEWS, avrà l'obiettivo di offrire un'occasione di approfondimento e condivisione degli aggiornamenti più recenti in ambito della biologia molecolare, degli aspetti clinici, neuropsicologici, terapeutici ed endocrinologici della Sindrome di Williams nonché la formazione di medici e specialisti.

E' prevista la partecipazione dei più importanti studiosi e ricercatori nazionali ed internazionali, nonché quella dei responsabili delle maggiori Associazioni europee della Sindrome di Williams. Interverranno: Bruno Dallapiccola, esperto mondiale Direttore Scientifico dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, membro del Consiglio Superiore di Sanità e del Comitato Nazionale di Bioetica; Annette Karminoff-Smith, membro dell'Accademia Europea, Professoressa presso la British Academy e l'Accademia di Scienze; Stefano Vicari responsabile del Dipartimento di Psicologia infantile dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù; Luis Alberto Perez Jurado, specialista in Clinica e Genetica Molecolare e pediatrica, docente ordinario di Genetica presso il Dipartimento di Sperimentale e Scienze della Salute presso l'Università Pompeu Fabra, coordinatore della Medicina Molecolare e Genetica programma all'ospedale Vall d'Hebron di Barcellona.

La conferenza, organizzata dall'Associazione Italiana Sindrome di Williams, sarà un'occasione per rinnovare ed ampliare in chiave europea il costante impegno nel farsi carico dei pazienti e

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

delle loro famiglie, prendersi cura di loro e costruire una rete di sicurezza e umana solidarietà, in linea con le principali finalità dell'Associazione.

La partecipazione alla conferenza è gratuita, con registrazione obbligatoria e aperta a Medici di medicina generale, Pediatri, cardiologi, genetisti, psicologi, neuropsichiatri, logopedisti, terapisti della riabilitazione e tutti gli operatori sanitari, nonché pazienti, famiglie, insegnanti.

Per maggiori informazioni www.hwsie.aisw.it

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 staturico-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 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: hwsie@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