ewiva

Notiziario dell'Associazione Italiana Sindrome di Williams

dicembre 1999

Il 15 ottobre si é tenuto a Genova il convegno sugli aspetti medici, genetici, psicologici e riabilitativi della sindrome di Williams, organizzato dalla nostra sezione Liguria. E' stato un altro successo (circa 150 presenze) che ci ha dato ulteriore credibilità e forza. L'istituto Gaslini si é dichiarato pronto a collaborare con noi anche in futuro, e si aggiunge ai centri del nord Italia per competenza e professionalità nella diagnosi della sindrome.

A marzo si terrà a Reggio Emilia una tavola rotonda organizzata dalla sezione dell'Emilia Romagna: sarà una giornata dedicata interamente alle famiglie e alle loro domande in ambito di clinica, scuola e riabilitazione.

Sta concretizzandosi sempre di più il progetto della Federazione Europea Sindrome di Williams. Sei paesi hanno già dato piena adesione e disponibilità e il prossimo incontro é fissato entro il mese di marzo del 2000 a Londra. Questa iniziativa ci vede impegnati in prima persona come organizzatori.

Un altro obiettivo ci sta ugualmente a cuore. E' quello del corso di formazione per educatori professionali specializzati nel trattamento specifico delle persone con sindrome di Williams. E' già partita la campagna per la raccolta di fondi ma per far sì che il progetto si possa realizzare é necessario anche l'aiuto e l'interessamento da parte di tutti voi.

Anche quest'anno parteciperemo alla Campagna Telethon: una nostra famiglia sarà presente alla maratona televisiva e racconterà la propria esperienza e le battaglie quotidiane contro la burocrazia e la disinformazione.

Questo notiziario esce grazie al contributo di una generosa donatrice. A lei e a tutti coloro che ci leggono giungano i nostri più caldi auguri per le feste ormai prossime e per un felice ingresso nel nuovo millennio. L'augurio per la nostra associazione é quello di riuscire a portare a compimento gli obbiettivi che ci siamo prefissi.

Non vi siete fatti aspettare e, come speravamo, questo nuovo Notiziario é davvero "nostro" perché sono le vostre voci e le vostre esperienze a parlare a tutti noi. Come nella lettera inviataci da Brigida Luongo Angelini di Novate Milanese, che riportiamo integralmente:"

Dal nostro Notiziario ho appreso delle 'stringhe fatate', sono interessata ad averle. Con grande gioia di Veronica; il suo testuale commento é stato: -Era ora che qualcuno pensasse alle mie difficoltà. Quando avrò le stringhe non chiederò più a nessuno di allacciarmi le scarpe e io non farò tutta quella fatica per fare i nodi che non mi riescono mai.- Aspettiamo le stringhe!!!! Con l'occasone voglio che giungano al nostro carismatico Presidente i miei più sinceri ringraziamenti, per tutto quello che fa per la nostra Associazione. Ho visto nascere l'AISW, ho seguito quanto più ho potuto i congressi e oggi, ricevendo il nostro Notiziario, ho condiviso la grande gioia, che si legge tra le righe, di aver ragggiunto in poco tempo tanto successo. Un giorno Veronica (che ha 12 anni, da tre sappiamo che é affetta da SW) parlando di sé ha detto: - **Sono una bambina un po' Williams e un po' Veronica.** - Rimasi molto colpita da questa sua semplicità nell'esprimere il suo modo di essere. Far parte dell' AISW mi ha aiutato a far crescere la consapevolezza di conoscere i 'Williams' per aiutare mia figlia ad essere Veronica. Di questo sono grata a tutti, perché quando ci incontriamo io mi sento a casa, ma soprattutto attingo forza che mi serve quando mi sento schiacciata dall'ipocrisia e dalle difficoltà. Saluti e ancora ringraziamenti. "

Evviva Brigida, Veronica, Giovanna e tutti coloro che offriranno in queste pagine uno sguardo sulle loro giornate.

Presentiamo in queste pagine un estratto da:

La sindrome di Williams

Una malattia poco conosciuta può aiutare i ricercatori a capire meglio il modo in cui é organizzato il cervello.

di Howard M. Lenhoff, Paul P. Wang, Frank Greenberg e Ursula Bellugi

L'articolo, di estremo interesse, é stato pubblicato su "Le Scienze" N.373 di settembre 1999 al quale vi rimandiamo per una lettura completa.

Alla richiesta di disegnare e di descrivere un elefante, un'adolescente con solo 49 punti di QI produsse uno scarabocchio pressoché indecifrabile, ma in compenso fornì una descrizione di ricchezza impressionante, quasi lirica.....(vedi box) L'abilità verbale é abbastanza tipica delle persone affette da sindrome di Williams, una malattia rara che ha da poco iniziato ad attirare l'attenzione di numerosi scienziati. Gli individui colpiti non sono tutti uguali ma comunque abbastanza simili. E' frequente nei loro confronti una diagnosi di modesto o moderato "ritardo mentale" e in genere essi riportano bassi punteggi nei tradizionali test per il QI. Di solito hanno scarse abilità di lettura e scrittura e affrontano con fatica semplici operazioni aritmetiche. Eppure possono dimostrare notevoli capacità in alcuni settori. In genere hanno molta facilità a parlare e a riconoscere i volti. Come gruppo, poi, tendono ad essere empatici, loquaci e socievoli.

Fatto più notevole, alcuni soggetti Williams possiedono uno straordinario talento musicale. Benché di solito la loro capacità di attenzione sia di breve durata, molti mostrano una sorprendente costanza quando si tratta di ascoltare musica, cantare e suonare strumenti. In genere non sanno leggere la musica ma alcuni hanno un orecchio perfetto o quasi, e uno straordinario senso del ritmo.....Un gran numero di soggetti é in grado di tenere a mente per anni complicati brani musicali, ricordando melodie e parole di lunghe canzoni; uno addirittura sa cantare brani in 25 lingue. Esperti musicisti Williams sono anche in grado di improvvisare e comporre testi cantabili. Questi casi aneddotici hanno di recente porato al primo studio sistematico sull'abilità musicale dei bambini Williams. I risultati della ricerca indicano che essi distinguono bene le melodie e che, rispetto alla generalità della popolazione, mostrano un interesse maggiore e una più forte risposta emotiva nei confronti dlla musica. Come disse un bambino Williams, "La musica é il mio modo di pensare preferito". .....(omissis).....

La sindrome di Williams, la cui diffusione nel mondo é valutata a un caso ogni 20.000 nascite, ha attirato tardi l'attenzione, ma non si tratta affatto di una malattia nuova. .....

La comunità medica, tuttavia, é a conoscenza della sindrome da non più di una quarantina d'anni. Nel 1961, J.C.P. Williams, un cardiologo neozelandese notò che un gruppo dei suoi pazienti pediatrici mostrava numerose caratteristiche comuni. Oltre a presentare problemi cardiovascolari correlati, avevano caratteri facciali "elfici" (come il naso all'insù e il mento sfuggente) e mostravano ritardo mentale. ..... Da allora i medici hanno individuato altre caratteristiche, alcune delle quali si manifestano assai precocemente. ...(omissis)...

Circa sei anni fa cominciava ad avvenire il passaggio dalla descrizione della sindrome alla sua comprensione genetica, grazie anche a uno studio sulla stenosi aortica sopravalvolare (SASV) in persone non affette da sindrome di Williams. Nel 1993 Amanda K. Ewart e Mark T. Keating dell'Università dello Utah, Coleen A. Morris dell'Università del Nevada e altri scoprirono che, per un segmento di questa popolazione, la SASV nasceva da una mutazione ereditaria di una copia del gene che dà origine all'elastina - una proteina che dona elasticità a molti organi e tessuti, come le arterie, i polmoni, l'intestino e la pelle.

Sapendo che la SASV é comune nei soggetti Williams e che tanto gli individui che presentano solo SASV familiare quanto i soggetti Williams soffrono di disturbi in organi che richiedono elasticità, i ricercatori si chiesero se per caso anche la sindrome di Williams comportasse qualche tipo di cambiamento nel gene dell'elastina. In effetti scoprirono che il gene era mancante in una delle due copie di cromosoma 7 nelle cellule. Oggi é dimostrato che la delezione del gene si presenta in circa il 95 per cento dei pazienti con sindrome di Williams. E' presumibile che la mancanza produca danni perché entrambe le copie sono necessarie per produrre quantità adeguate della proteina elastina.

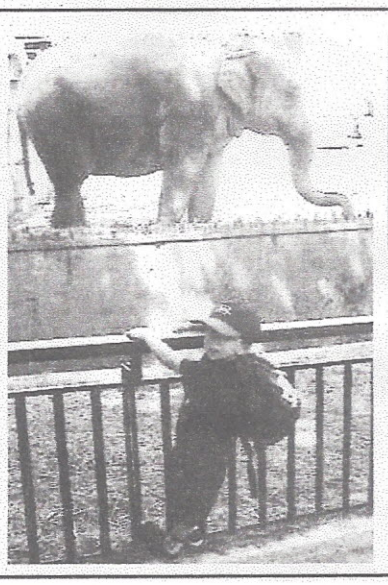
I ricercatori sapevano che una riduzione di elastina poteva contribuire alla comparsa di diverse tra le caratteristiche tipiche della sindrome di Williams (come la SASV, le ernie e l'invecchiamento della pelle), ma anche che da sola non poteva spiegare i tratti congnitivi e comportamentali. ...(omissis)...

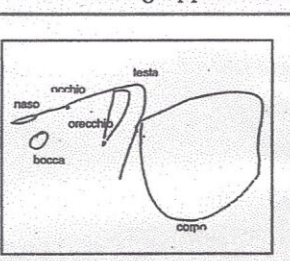
Questa consapevolezza li portò a sospettare che i danni coinvolgessero un numero maggiore di geni. A sostegno di questa idea, esami diretti di cromosomi di pazienti Williams indicavano che la regione mancante nel cromosoma 7 si estendeva oltre i confini del gene per l'elastina e probabilmente racchiudeva molti geni.

Oggi si stanno scoprendo numerosi di questi altri geni. Tra essi ce ne sono tre (*LIM-chinasi 1, FZD3 e WSCR1*) che sono attivi nel cervello, segno che potrebbero influenzare lo sviluppo e il funzionamento cerebrali. Non si sa esattamente quali siano le attività svolte dalle proteine codificate, anche se Ewart e i suoi colleghi hanno avanzato l'ipotesi che *LIM-chinasi 1* (sempre mancante assieme al gene per l'elastina) possa avere a che fare con la difficoltà di disegnare accuratamente a memoria semplici oggetti di uso comune. .... (omissis) ...

Siamo ben lungi dall'avere una piena comprensione delle cause genetiche della sindrome di Williams. La scoperta della delezione nel cromosoma 7, tuttavia, ha avuto alcune ripercussioni pratiche. Che l'assenza ricorra in tutte le cellule dei soggetti Williams testimonia che la condizione dei figli non proviene da qualcosa che la madre ha fatto o ha mancato di fare durante la gestazione. La malattia proviene da uno spermatozoo o da un ovulo che, casualmente, ha subito una perdita di geni dal cromosoma 7 prima di contribuire con i suoi cromosomi alla creazione di un embrione. Quella conoscenza ci dice anche che i gemelli sani di soggetti Williams non hanno alcuna delezione nelle loro copie del cromosoma 7 e che i loro figli, quindi, non hanno una probabilità maggiore di nascere con la sindrome di Williams. Infine, la tecnica al microscopio usata originariamente per rivelare la delezione del gene per l'elastina - ibridazione fluorescente *in situ* - é stata attualmente adattata per divenire uno strumento diagnostico.

Il lavoro sugli aspetti genetici della sindrome di Williams va di pari passo con gli studi volti a identificare la caratteristiche neurobiologiche della malattia. Questa ricerca ... ebbe inizio circa 15 anni fa quando una di noi (Bellugi) rispose in piena notte a una telefonata nel suo laboratorio del Salk Institute for Biological Studies a La Jolla, California. Chi chiamava sapeva che la Bellugi studiava i fondamenti neurobiologici del linguaggio e riteneva che la figlia, affetta da sindrome di Williams, avrebbe potuto interessare il gruppo del Salk. La ragazza...conside-





Qui sopra l'ormai famoso disegno di un elefante fatto da un'adolescente con SW con a fianco la sua elaborata e vivace descrizione dell'animale.

Da Cagliari Francesco ci ha inviato una sua fotografia scattata durante una gita allo zoo. Anche lui non ha una grande passione per gli elefanti. Gli animali che preferisce sono infatti le farfalle.

"Che cos'é un elefante, é uno degli animali. E cosa fa un elefante, vive nella giungla. Può anche vivere nello zoo. E che cos'ha, ha lunghe orecchie grigie, orecchie a sventola, orecchie che possono svolazzare nel vento. Ha una lunga proboscide che può tirar su erba o fieno. Se é di cattivo umore, può essere terribile. Se l'elefante diventa pazzo, potrebbe calpestare, potrebbe caricare. A volte gli elefanti possono caricare. Hanno grandi e lunghe zanne. Possono danneggiare un'automobile. Potrebbe essere pericoloso. Quando stanno male, quando sono di cattivo umore, può essere terribile. Non si vuole un elefante come animale domestico. Si vuole un gatto o un cane o un uccello.

LA SCAMPAGNATA.

Abbiamo ricevuto dalla signora Giovanna Cellai Pampaloni una piacevolissima testimonianza sulla "scampagnata Williams" svoltasi lo scorso 12 settembre a Dicomano, in provincia di Firenze. Leggiamola insieme.

"Ecco la cronaca della prima scampagnata Williams. Anche se, per un disguido non dipendente da noi, abbiamo potuto avvisare ben poche famiglie toscane della nostra iniziativa, la festa é riuscita molto bene e ci siamo divertiti tutti. Ma i più felici, fotunatamente, sono stati i nostri ragazzi.

La mattina é stata dedicata ad accogliere i partecipanti che man mano arrivavano e a preparare i giochi per il pomeriggio. E' stata un'ottima occasione per conoscerci meglio tutti e per chiacchierare del più e del meno. Ad aprire con onore la giornata di "lavoro" é stato il pranzo, momento che ci ha trovato tutti molto attenti e preparati a confrontarci con ogni tipo di leccornie e vettovaglie varie. Un po' di discoteca per riportarci in pari con le calorie e poi ... via con i giochi!

Prima di tutto una bella pentolaccia, seguita da una corsa con i sacchi per i più grandi mentre per i più piccoli era stata organizzata una corsa sul prato. E, per finire, una caccia al tesoro per tutti. Ormai stremati ci siamo lasciati andare a canti da hit parade, accompagnati da una "signora" chitarra.

E' stata una bella esperienza, da ripetere. Colgo l'occasione per ringraziare a nome di tutti la famiglia Galandi che ci ha messo a disposizione con calda accoglienza e ospitalità una casa e un prato stupendi.

Arrivederci alla prossima!"

Un grazie di cuore alla signora Pampaloni e a tutti i partecipanti alla scampagnata, per aver voluto condividere con tutti noi dell'Aisw questa giornata passata in allegria. Saremo in molti a copiare questa stimolante iniziativa.

Tutti pronti al via della corsa con i sacchi. (Foto Franco)

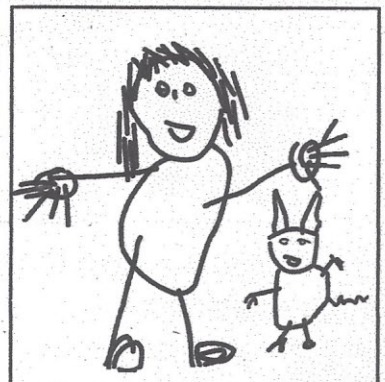
Ed ecco, qui sotto, la premiazione dei vincitori! (Foto Pampaloni)

---

rata ritardata mentale...leggeva e scriveva come un bambino di prima elementare. Tuttavia parlava splendidamente.

Allora, come anche oggi, gli scienziati avevano difficoltà a distinguere i processi cerebrali che controllano il linguaggio da quelli che controllano il ragionamento, dato che in genere abilità linguistica e abilità cognitiva procedono di pari passo. La dicotomia presente in quella ragazza suggeriva che lo studio dei pazienti Williams avrebbe potuto servire a distinguere quei processi. ..... Le ricerche, tuttora in corso, prendono in considerazione adolescenti raggruppati in base a sesso, età e livello di QI. ...Ben presto il gruppo di ricerca si rese conto che i soggetti Williams pur fornendo prestazioni generalmente modeste nelle prove complessive di abilità congnitiva, di solito utilizzavano una lingua grammaticamente corretta nelle conversazioni spontanee. I ricercatori del Salk scoprirono pure che i soggetti Williams avevano una ricchezza lessicale maggiore di quella che ci si sarebbe aspettati per la loro età mentale. Alla richiesta di elencare alcuni animali, spesso non si fermavano a parole semplici, ma sceglievano esempi esotici quali yak, chihuahua, stambecco, condor o unicorno. Oltre a possedere un lessico più ricco, essi erano tendenzialmente più espressivi anche dei bambini normali. ...(omissis)...Una possibile spiegazione delle notevoli prestazioni verbali dei soggetti Williams é che il loro difetto cromosomico....forse non incide in modo significativo su certe facoltà che sostengono l'elaborazione linguistica. ..... Recenti studi francesi e italiani fanno ipotizzare che un Aspetto della lingua noto come morfologia .... forse non sia completamente preservato negli individui Williams. ... Questo comporta che le regioni cerebrali preservate e l'integrità della memoria a breve termine per i suoni linguistici ...non bastano a garantire una piena padronanza della lingua. ...(omissis)... In qualche modo, il profilo generale messo in luce dai test cognitivi implica che il difetto cromosomico nella sindrome di Williams risparmi sostanzialmente l'emisfero sinistro (la regione più importante per il linguaggio nella grande maggioranza della popolazione) e colpisca quello destro (...più legato ai compiti visivo-spaziali). Ma l'espressività emotiva degli individui Williams (anch'essa legata al lato destro) e almeno un altro dato gettano dubbi su questa teoria. I soggetti Williams riconoscono e distinguono piuttosto bene immagini di volti non familiari (un'abilità che richiede l'emisfero destro).....

(Estratto dell'articolo originale da "Le Scienze" n. 373 del settembre 1999 a cura di G.R.M.)



NOTIZIE UTILI

Pubblichiamo volentieri in questa rubrica una lettera che ci sembra contenga una proposta di grande utilità per molti di noi:

"Scrivo riferendomi alla richiesta di una proposta per trovare dei volontari disposti ad aiutare i nostri ragazzi ad essere meno dipendenti dalla famiglia. Ho una figlia di 14 anni e mezzo, la prima di tre, che inizia a chiedere un po' di indipendanza (che non può avere). Con gli altri genitori della parrocchia qui a Firenze, grazie alla disponibilità del Parroco e di alcuni giovani volontari, abbiamo organizzato per i nostri ragazzi una festa che si svolge nel periodo scolastico, una domenica al mese. In quel pomeriggio i locali della parrocchia sono loro, viene imbandita una tavola con la merenda alla quale contribuiscono tutte le mamme. Nella sala del cinema facciamo discoteca con tanto di luci, poco più in là c'é un gruppo con la chitarra che stonando fa confusione. Nei corridoi ci si scambiano confidenze su piccoli amori e altro. In una stanza a parte ci sono quei genitori che si incontrano per fare due chiacchere e che magari si sentono più tranquilli non lasciando i figli del tutto soli. La cosa più bella é che ci sono tanti ragazzi, con tanti problemi diversi, e non solo quello della socializzazione. E' proprio una grande festa che tutti aspettano con entusiasmo.
Giovanna Cellai Pampaloni."

Vi ricordiamo l'indirizzo del nostro sito Internet:
http://www.sced.it/sindrome.williams/
Visitatelo e fateci sapere cosa ne pensate ....Consigli e contributi da parte vostra saranno ascoltati e graditi.

E' sempre disponibile la videocassetta "Voglio una Vita...." realizzata a cura dell'AISW. 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".

E' uscita, in contemporanea con il Congresso Internazionale dello scorso aprile, l'attesissima nuova edizione aggiornata de "Il Bambino con Sindrome di Williams" a cura di A.Giannotti e S.Vicari - Franco Angeli Editore. Contattateci, se non riuscite a trovarla nella vostra città.

Vi consigliamo un libro estremamente interessante per gli adolescenti e gli adulti. Si chiama "Libertà Possibile"a cura di Anna Contardi - Nuova Italia Scientifica. Vi sarà di grande aiuto per i problemi riguardanti la conquista dell'autonomia.

Il 3 marzo 2000 si terrà a Reggio Emilia una tavola rotonda dal titolo: **"Aspetti medici, psicologici, scolastici e riabilitativi della Sindrome di Williams"**. A seguire, si terrà l'annuale Assemblea dei Soci con il rinnovo delle cariche, alla quale siete tutti vivamente invitati.

Legarsi i lacci delle scarpe non sarà più un problema! Abbiamo già ricevuto molte richieste per le "stringhe fatate" che si allacciano magicamente con una semplice pressione delle dita. Ne abbiamo ancora una buona scorta: richiedetele per telefono, lettera, fax o e-mail.

E' in corso il rinnovo dell'iscrizione per l'anno 2000. La quota é di £.50.000. Contributi volontari possono essere versati sul c/c postale o tramite bonifico bancario. L'AISW rilascia ricevute valide ai fini fiscali.

L'Avv. Lucia Feliciotti é disponibile per consulenze, ogni primo mercoledì del mese dalle 15 alle 17.30 al numero 06 8845656.

Dalla newsletter del Neurocognitive Development Unit dell'Institute of Child Healh di Londra apprendiamo che il nuovo "administrator" é l'italiana Elena Longhi.

ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROME DI WILLIAMS
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.za Cavalieri di Malta 4 00153 Roma

A cura di G.R.M. Fotolito offerte da S.C.R.O.I.