

Notiziario dell'Associazione Italiana Sindrome di Williams giugno 2000

i è svolta a Reggio Emilia il 3 Marzo scorso una tavola rotonda su: "Aspetti medici, psicologi, scolastici e riabilitativi della Sindrome Williams". Il taglio divulgativo e pratico dei rela-tori professori De Zorzi, Gagliardi, Giannotti, Sabba-dini, Selicorni, Vicari e Volterra ha attirato una numerosa platea composta da genitori, operatori sanitari e insegnanti. Presso la sede nazionale e dell'Emilia Romagna è disponibile la videocassetta dell'incontro. Nella stessa giornata si è svolta altresì l'Assemblea annuale dell'Associazione che, condotta dal presidente Leopoldo Torlonia, ha provveduto al rinnovo delle cariche sociali e agli adempimenti statutari. L'occasione della tavola rotonda e dell'Assemblea ha portato ad una ulteriore diffusione delle tematiche della nostra associazione, favorendo ancora di più la conoscenza e lo scambio di esperienze fra genitori.

II cammino verso la FEWS, federazione europea, procede a pieno ritmo. Le basi poste un anno fa su mozione dell' AISW durante il Congresso di Roma, si sono rafforzate con il primo incontro europeo del luglio '99 a Stoke-on-Trent.In quell'occasione le Associazioni inglese, irlandese, ungherese ed italiana hanno individuato i principali obiettivi della federazione e cioé:

- La diffusione capillare di

informazione.

L'organizzazione di incontri.
La raccolta di fondi.

- L'individuazione di progetti di ricerca.

- La promozione di ricerche mediche, e la loro coordinazione in campo europeo, al fine di ottimizzare l'utilizzo delle risorse.

- L'assistenza nella raccolta e assegnazione dei fondi ai vari progetti nazionali.

-La creazione di centri abitativi protetti.

- L'organizzazione di campi estivi, o di vacanze.

- Le traduzioni nelle varie lingue di testi, pubblicazioni scientifiche, atti di congressi.

Nella riunione tenutasi a Londra lo scorso febbraio, presenti dieci associazioni europee, si è concordato di procedere dare alla federazione basi legali, con un atto costitutivo redatto secondo la legge belga, cosa che consentirà un più facile accesso ai finanziamenti europei. Attualmente è l'associazione italiana ad occuparsi della redazione dell'atto di costituzione, con l'assistenza di giuristi di chiara fama, esperti in diritto internazionale. L'atto costitutivo verrà discusso e approvato nella prossima riunione fissata a Parigi nel prossimo settembre. Ve ne daremo notizia nel prossimo notiziario.

Desideriamo infine segnalarvi la bella iniziativa della sezione AISW di Frosinone, che ha organizzato un concerto d'organo con i musicisti Fabio Stirpe ed Anna Maria Pasquarelli, nella spledida cornice dell'Abbazia Cistercense di Casamari. I fondi raccolti saranno destinati al programma di formazione di personale specializzato alla riabilitazione all'emancipazione di adolescenti e adulti con Sindrome di

GIUBILEO DELL'ANNO DUEMILA

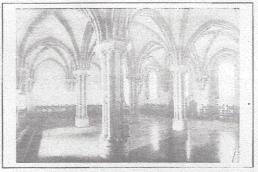


ABBAZIA CISTERCENSE dI
CASAMARI



Williams.

DOMENICA 18 GIUGNO 2000



INCONTRO A FAVORE DELL'ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROME DI WILLIAMS

Programma:

ore 18.00 - Santa Messa celebrata da S.E. Mons, Salvatore Boccaccio Vescovo di Frosinone - Veroli - Ferentino

ore 19.00 - Concerto d'organo dei maestri Fabio Stirpe e Anna Maria Pasquarelli Ecco la locandina del
Concerto che si svolgerà il 18 giugno a
Casamari,
per iniziativa dei
soci di Frosinone.
Dopo la messa, officiata da S.E.
il Vescovo Monsignor
Boccaccio,
saranno eseguite
musiche per organo
di Frank, Duruflé,
Mendelssohn,
Morandi, Reger.

La sindrome di Williams

di E. Alleva, F. Cirulli, G. Calamandrei, C. Rondinini, O. Capirci, L. Aloe, V. Volterra

L'articolo, che include nuovi e importanti studi, é stato pubblicato su Annali dell' Istituto Superiore di Sanità, vol. 35, n.2 (1999), pp. 211-219 al quale vi rimandiamo per una lettura completa.

La sindrome di Williams (SW), una condizione secondaria a mutazione genica autosomica dominante, è determinata da una microdelezione in una delle due coppie del cromosoma 7q 11.23 in una regione che codifica per alcune proteine, tra cui l'elastina (ELN). La conseguente riduzione della produzione di elastina è causa di una serie di patologie caratteristiche dei soggetti affetti da SW, tra cui costrizione dell'aorta (SVAS), ernia, e invecchiamento precoce della pelle. Il deficit cognitivo è probabilmente conseguenza della delezione di regioni codificanti adiacenti al gene dell'elastina e contenenti tra gli altri i geni LIMK-1, FZD-3 e WSCR-1, attivi nel cervello e probabilmente necessari per una sua corretta ontogenesi. Poichè la delezione di una delle due coppie del cromosoma 7 si riscontra in tutte le cellule degli individui con SW, essa deve verificarsi in uno dei due gameti nel periodo che intercorre tra meiosi e fecondazione. Tale delezione si verifica, in maniera apparentemente casuale, in circa 2-5 casi su 100.000. In Italia l'incidenza della SW è sconosciuta: si ritiene però che la SW abbia un'incidenza più elevata di quella fino a oggi riscontrata.Ciò, verosimilmente, a causa della scarsa diffusione tra pediatri e neonatologi della conoscenza della sintomatologia ad essa associata. Questo comporta diagnosi spesso tardive (età media 6,4 anni).

Pecularietà neuroanatomiche. Il volume complessivo della corteccia cerebrale degli individui Down e Williams è ridotto rispetto a quelli di individui sani, ma le singole regioni cerebrali hanno uno sviluppo proporzionalmente differente: i lobi frontali e la regione limbica di quelli temporali che gioca un ruolo importante nel controllo delle emozioni- sono più sviluppati nei soggetti con SW, mentre il neocerebellum - la parte evolutivamente più giovane del cervelletto è in questi individui di dimensioni normali. Una delle principali funzioni dell'area prefontale è la costruzione di un'architettura mnemonica tale da permettere la creazione di associazioni tra simboli; l'elaborazione del linguaggio implica spesso un'analisi dell'associazione tra le parole e tra le proposizioni, particolarmente in presenza di costruzioni sintattiche com-

plesse. La predominanza prefrontale favorisce nei bambini con SW una precoce scoperta delle relazioni tra le parole, a discapito di quelle tra parole e oggetti: essi sono ad esempio facilmente in grado di elencare le caratteristiche di un oggetto, ma hanno difficoltà a immaginare un utilizzo dell'oggetto diverso da quello noto - in altre parole la loro conoscenza del linguaggio è superficiale, e non implica capacità di problemsolving. L'area prefrontale ha un ruolo rilevante anche nella manifestazione del comportamento sociale. E' noto fin dalla metà del secolo scorso che il danneggiamento di questa regione cerebrale può arrecare scompensi, rendendo emo-zionalmente instabili, solitari e incapaci di normali relazioni se inseriti in un contesto sociale. Poichè la SW causa una predominanza dei lobi prefrontali, è probabile che l'ipersocialità che ne deriva dipenda da meccanismi opposti. Il talento musicale, un'altra delle capacità peculiari delle persone con SW, può essere spiegato sulla base di studi neuroanatomici recenti dai quali risulta che la porzione uditiva dei lobi temporali ed il planum temporale, anch'esso implicato nell'elaborazione dei suoni, sono proporzionalmente più grandi nei soggetti affetti da SW che in quelli normali. Per di più la porzione sinistra del planum temporale, generalmente di volume inferiore a quella destra, è più grande negli individui con SW, raggiungendo le dimensioni riscontrate nei musicisti professionisti.

Fattori di crescita e sindrome di Williams. Alcune ricerche hanno dimostrato negli individui con SW alterazioni nella sintesi, nel rilascio e nell'utilizzazione di alcune proteine conosciute sotto il nome di fattori di crscita polipeptidici, che consistono in una famiglia di specie proteiche alla quale appartengono varie decine di molecole considerate tra i principali regolatori della crescita, maturazione e differenziazione durante l'ontogenesi. Fra i polipeptidi potenzialmente implicati in deficit nello sviluppo del cervello, l'insulin-like growth factor (IGF) è attualmente una delle molecole sulle quali maggiormente si è concentrata l'attenzione dei ricercatori di base. Sembra che gli IGF svolgano un ruolo specifico a livello del SNC, sviluppando e conservando la

plasticità neuronale. Numerosi studi su soggetti affetti da SW hanno messo in risalto un pattern accrescitivo peculiare. Infatti si è notato che dalla nascità alla pubertà il rapporto età ossea/età cronologica è inferiore a 1, e supera l'unità poco prima di raggiungere la pubertà (che si verifica precocemente), mentre l'altezza conclusiva raggiunta risulta inferiore alla media. Si è quindi concluso che la bassa statura, notata nei pazienti con SW, è dovuta a pubertà precoce, con conseguente accelerazione della matu-razione scheletrica e rapida fusione delle cartilagini accrescitive. Oltre ai livelli di IGF in bambini affetti da SW, un altro aspetto interessante riguarda le neurotrofine, una particolare classe di fattori polipeptidici di crescita con specifiche attività su cellule del sistema nervoso centrale e periferico. La più nota per la propria attività biologica è il nerve growth factor (NGF). Una numerosa serie di indicazioni hanno infatti messo in evidenza come tale proteina, o neurotrofine ad essa simili come il BDNF (brain derived neurotrophic factor), il bFGF (basic fibroplast growth factor), la NT-3 (neurotrophin -3) e la NT-4/5 (neurotrophin-4/5), siano tra i principali regolatori della normale maturazione del SNC. L'NGF è un fattore ritenuto coinvolto in sindromi di ritardo neurologico e mentale, in quanto sono manifeste le sue proprietà di regolazione dei processi ontogenetici del sistema colinergico centrale. Dati mostrano come l'NGF influenzi lo sviluppo del sistema colinergico e le funzioni comportamentali ad esso associate, prime fra tutte funzioni a carattere cognitivo e/o attenzionale, proprio quelle che caratterizzano la SW.

Conclusioni. La SW può costituire un modello esemplificativo di deficit neurocomportamentale e cognitivo nell'uomo, in quanto caratterizzata da disturbi di difficile catalogazione in cui incidono sia anomalie morfologiche che metabolico-funzionali, in partericonducibili a deficit dell'ontogenesi neurale. In questo contesto la SW rappresenta un modello particolarmente valido per meglio comprendere tanto lo sviluppo e l'organizzazione delle capacità cognitive, quanto l'origine del ritardo mentale. Infatti l'individuazione dei clinici caratterizzati da asimmetriche cadute di prestazioni in

alcune competenze neuro-psicologiche e dal relativo risparmio di altre, potrebbe da un lato fornire l'opportunità per verificare le principali teorie sull'organizzazione dei processi mentali e neurali, dall'altro permettere una più esatta tipizzazione delle malformazioni o disgregolazione a carattere congenito. A tal fine occorre: 1) ricercare i possibili markers implicati nella patogenesi della SW; 2) ricercare le possibili correlazioni tra livelli di NGF del siero e specifici profili neuropsicologici per tentare di delineare parte dei meccanismi fisiologici coinvolti nell'espressione fenotipica del genoti-

po SW; 3) accertare gli strumenti diagnostici principali per la valutazione dello sviluppo neuropsicologico di soggetti affetti da SW tramite somministrazione di molteplici prove cognitive (visuopercettive, visuocostruttive e linguistiche) a soggetti con sospetta SW; 4) delineare il/i profili neurocomportamentali della sindrome, svolgendo una ricerca delle esperienze più avanzate di sorveglianza e registrazione sperimentale in ambito nazionale di sindromi caratterizzate da ritardo mentale; 5) definire principi e metodologie per l'attuazione di un registro nazionale della

SW che potrebbe rappresentare un modello per la creazione di simili registri. Inoltre, sotto il profilo più specificamente applicativo, l'indi-viduazione di difficoltà particolari può concorrere alla stesura di programmi riabilitativi ed educativi più congeniali e soprattutto più efficaci, mirati al recupero dello sviluppo cognitivo e linguistico e all'inserimento di questi soggetti nella naturale realtà sociale.

(Estratto dell'articolo originale da "Ann. Ist. Super. Sanità", vol. 35, n.2 (1999), pp. 211-219 (a cura di G.P.)

Riceviamo da Cagliari una testimonianza nella quale forse molti di noi si riconosceranno, ed una proposta.

"Da qualche giorno Riccardo beve di nuovo il latte, dopo un intero anno durante il quale, si è nutrito quasi esclusivamente di succhi di frutta, di un integratore e basta.

Ogni tanto assalita dal panico pensavo: "Non sopravvive", ma per spiegarvi meglio vi racconto brevemente la storia di Riccardo, che ora ha cinque anni.

Riccardo è stato un bambino tanto atteso, insomma era già nei miei pensieri prima ancora del concepimento. Una volta accertata la sua presenza feci tutti gli esami di routine, compresa la diagnosi prenatale. Tutto era nella norma. Mi rimasero impresse le parole del genetista al momento della consegna della diagnosi: "Il bambino è sano, almeno abbiamo la certezza che non ci sono malattie cromosomiche, il cariotipo è normale per numero e struttura."

La gravidanza si svolse regolarmente ed il bambino nacque a termine, non era un gigante ma i valori rientravano nella norma.

I primi mesi di vita (fino al quinto) furono particolarmente difficili. Intorno a due mesi ebbe una grave forma di enterite che richiese un ricovero; durante la degenza il medico riscontrò un soffio al cuore, gli fu fatto quindi un eco cardio doppler che rivelò una lieve stenosi dell'arteria polmonare. Il cardiologo durante la visita si rivolse a me con lo stesso tono con cui si fanno delle constatazioni sul tempo e mi disse: "Signora suo figlio è affetto dalla Sindrome di Williams." In quel momento sentii di non voler più

vivere. Tutti i sogni svanirono, mio figlio non sarebbe stato come gli altri, come quel bambino che per tanto tempo era stato nei miei pensieri. Infatti, per motivi che non sto qui a spiegarvi, io conoscevo bene la sindrome e le sue implicazioni. Intanto il bambino soffriva di coliche gassose, dormiva pochissimo e piangeva moltissimo: questo stato di cose mise a dura prova la mia resistenza psicofisica. Poi, intorno al quinto mese, Riccardo cominciò a fiorire, cresceva regolarmente e sembrava un bambino delle pubblicità: anche per questo motivo per circa due anni andai avanti illudendomi che diagnosi fosse sbagliata e quindi non feci nulla, nonostante mi rendessi conto che presentava un lieve ritardo nelle varie tappe della crescita (motricità e linguaggio). Intorno ai due anni decisi finalmente di affrontare l'esame molecolare che confermò tutti i miei timori.

Contemporaneamente si presentò un altro problema, Riccardo che fino ad allora si era alimentato molto bene, incominciava ad essere selettivo nei cibi ed in seguito addirittura a rifiutarli, diventando particolarmente nervoso ed iperattivo. Segnalai a moltissimi specialisti questo problema, ma tutti mi liquidarono attribuendo questo stato di cose ad una madre particolarmente ansiosa; uno di loro mi disse addirittura: "Cara Signora suo figlio non mangia perché lei non lo sa educare." E pensare che ho dovuto pagare una parcella per avere una diagnosi così specialistica e scientifica!

Nel frattempo intorno ai tre anni

ho superato un altro scoglio che mi sembrava insormontabile ed ho portato Riccardo al centro di riabilitazione.

Nello scorso mese di ottobre infine mi sono recata al Bosisio Parini, dalla Dottoressa Gagliardi, dove oltre ad una valutazione neuro psicologica, hanno preso in seria considerazione il disturbo alimentare: gli esami AGA ed EMA hanno accertato che Riccardo è anche affetto dal morbo celiaco. Ecco finalmente la spiegazione del suo rifiuto per il cibo. Vorrei dire alle altre mamme che hanno dei bambini come il mio: fate un banale prelievo di sangue per verificare la presenza o meno degli anticorpi ASA ed EMA.

Mi ritrovo quindi a lottare su due fronti: la sindrome e la celiachia per la quale devo rincominciare a svezzarlo ed insegnargli ad accettare il cibo.

Riccardo ora ha cinque anni ed io ho accettato, anche se non ancora del tutto, il suo stato di "bambino speciale": non riesco ad usare la parola "handicap".

Il mio pensiero però corre lontano, al momento in cui arriverà l'età lavorativa. Non vorrei per mio figlio dei sussidi, ma un vero inserimento nel mondo del lavoro che equivale ad una dignità ed all'orgoglio di far parte del mondo produttivo. Corro ancora più lontano: il mio sogno è quello di creare una fondazione per aiutare i nostri specialissimi figli che, si spera, ci sopravviveranno.

Cara Associazione, incominciamo a pensarci, io sono pronta a dare il mio contributo.

La Mamma di Riccardo."

Vi informiamo della recentissima fondazione della Società Italiana Odontoiatria per Handicappati. I medici dentisti associati hanno una formazione speciale sia a livello scientifico che a livello psicologico. La S.I.O.H. sta anche curando un opuscolo dal titolo "Linee guida per la prevenzione dei disturbi dentali". La S.I.O.H. ha coordinatori regionali in Liguria, Piemonte, Lombardia, Veneto, Trentino-Alto Adige, Friuli-Venezia Giulia, Emilia Romagna, Toscana, Marche, Umbria, Lazio, Calabria, Sardegna e Sicilia. A richiesta, ve ne forniremo i nomi e gli indirizzi.

Vi ricordiamo il nuovo indirizzo del nostro sito Internet: http://www.sindromediwilliams.com/ Visitatelo e fateci sapere cosa ne pensateConsigli e contributi da parte vostra saranno ascoltati e graditi.

E' sempre disponibile la videocassetta "Voglio una Vita...." realizzata a cura dell'Al-SW. E' stata concepita per aiu-

tare 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".

Ricordiamo a chi ci legge per la prima volta che, in contemporanea con il Congresso Internazionale dell'aprile '99, é uscita 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, o richiedetelo via Internet. (www.francoangeli.it).

E' fresco di stampa "Come il DNA può cambiarci la vita", di Paolo Durand - Editeam (051/6867360 editeam@iol.it). Affronta con serietà e rigore scientifico le varie malattie genetiche e le nuove prospettive nel campo, in modo chiaro e comprensibile e mostra grande sensibilità per i nuclei familiari che vi sono conivolti.

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 email.

Avete rinnovato l'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.

Riceviamo una segnalazione dall'Associazione Vita Indipendente: "E' in libreria il volume: Raffaello Belli (a cura di) "Libertà Inviolabili e Persone con Disabilità" Franco Angeli Editore, marzo 2000. (L.28.000) Il libro può essere acquistato on line presso il sito web dell'editore. In ogni copia c'è anche un floppy disk con il testo per consentirne la lettura anche a chi ha disabilità tali da non consentire l'utilizzo di supporti cartacei. Nel volume sono presenti interventi di autorevoli giuristi come Alessandro Pace, Ugo de Siervo, Domenico Sorace, Alessandra Albanese, Silvio Basile, Costantino Ciampi, Andrea Pettini."

Il gruppo AISW di Firenze ha appena celebrato l'ormai tradizionale Festa per le Famiglie Williams, tenutasi a Firenze il 4 giugno. Aspettiamo la cronaca e le fotografie del vivacissimo evento. Vi racconteremo tutto sul prossimo ewiva.

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