

Sindrome di Williams, la malattia rara dei bimbi 'con gli occhi a stella'

La patologia si presenta una volta ogni 10 mila nascite. Tra ricerca e aiuti alle famiglie l'associazione festeggia i 20 anni



01 gennaio 2017



Un momento del film canadese Gabrielle: la deliziosa protagonista è affetta da sindrome di Williams

MEDICI, studiosi, famiglie e testimonial: insieme al Bambino Gesù per una festa di compleanno comune, i 20 anni della nascita dell'Associazione Italiana Sindrome di Williams. Si incontrano il 2 dicembre presso l'Auditorium San Paolo dell'ospedale pediatrico romano per tracciare un bilancio e rinnovare impegni e progetti verso tutte le famiglie che hanno un giovane e meno giovane Williams nelle loro vite.

La patologia. La sindrome di Williams, conosciuta anche come sindrome dei bambini con gli occhi a stella è una malattia genetica rara, non degenerativa, che si presenta una volta ogni 10.000 nascite. La Sindrome di Williams consiste in un disordine

neurocomportamentale congenito, dovuto alla delezione del cromosoma 7. Non è una malattia ereditaria, non è causata da fattori medici, ambientali o psicosociali ma piuttosto rappresenta "un caso". La SW interessa diverse aree dello sviluppo tra cui quella cognitiva, del linguaggio e psicomotoria. Talvolta, alla nascita, comporta problemi cardiaci.

Gli elfi dei boschi. Ragazzi e ragazze Williams hanno in comune alcune caratteristiche, in particolare un volto che ricorda i folletti, un'iconografia che spesso ha rappresentato i

bambini Williams come elfi dei boschi. Sono allegri, conviviali, hanno uno straordinario udito e, molto spesso, le loro caratteristiche molto social portano a descrivere la loro anomalia genetica come “cocktail-sindrome”. Williams è il nome del medico che per primo ha messo in relazione problemi cardiaci con pazienti che avevano tra loro straordinarie somiglianze facciali.

IL PROGRAMMA DELLA FESTA DEI 20 ANNI DELL'ASSOCIAZIONE

Sconosciuta 20 anni fa. Vent'anni fa, nel 1996, in Italia la sindrome era praticamente sconosciuta ma da allora la SW è stata riconosciuta in molte strutture in Italia ed all'estero, la diagnosi precoce ha portato i ragazzi ad essere seguiti e aiutati fin dai primissimi anni di età e sempre più vicini all'autonomia personale. Numerosi sono stati i convegni organizzati in tutta Italia per informare la comunità medica, sono stati sponsorizzati libri, creati opuscoli informativi, realizzato vari video, creato un sito, fatto informazione pubblica, sempre con il fine di dare un futuro migliore agli assistiti.

L'obiettivo. “Abbiamo parlato con le istituzioni e fatto riconoscere la Sindrome di Williams come malattia genetica rara, nelle commissioni per il riconoscimento della 104 e dell'invalidità. Per ultimo, in ordine di tempo, è stato realizzato uno spot che renda partecipi della nostra rarità anche gli utenti Rete” spiega il presidente dell'associazione **Leopoldo Torlonia**, “e in tutti questi anni, gli obiettivi sono stati raggiunti anche grazie al fondamentale sostegno di: Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Fondazione Deutsche Bank, Fondazione Giovanni Agnelli, Fondazione Nando Peretti, Delegazione di Roma SMOM, Circolo San Pietro, Fondazione Telethon. Per ringraziare tutti e continuare con slancio il nostro lavoro ci incontriamo il 2 dicembre con tutti coloro che hanno un Williams nelle loro vite”.

Il francobollo. Per l'occasione, Poste Italiane ha emesso un annullo postale (*ndr. un timbro che annulla la validità del francobollo applicato sulla corrispondenza, impedendone la riutilizzazione*) per celebrare il ventennale dell'Associazione. L'appuntamento è per venerdì 2 dicembre 2016 ore 10:00, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Auditorium San Paolo, Viale Ferdinando Baldelli 38, Roma.

Mi piace Piace a 3 mln persone. Di' che ti piace prima di tutti i tuoi amici.

GUARDA ANCHE

DA TABOOLA

Finalmente i lavori allo stadio e Sarri, che cambiamento

Roma, Richard Benson è malato: 'Sono rimasto senza un soldo, aiutatemi'

Femminicidio, la sindaca Raggi: 'Anche io a mia insaputa vittima di sessismo'

