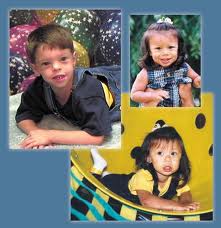
|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **La sindrome di Williams** | | | |
| http://www.graffinrete.it/tracciati/storico/tracciati1/vuoto.gif |  |  |  |
| La Sindrome di Williams deve il suo nome al Dr . J.C.P. Williams del Green Lane Hospital di Ankland (Nuova Zelanda) che per primo la descrisse nel 1961. La SW è una malattia di origine genetica ad eredità autosomica dominante. In pochi casi è riportata la trasmissione familiare da genitore a figlio. Deriva da una microdelezione del cromosoma 7 nella regione q.11.2, in corrispondenza del locus del gene dell'elastina. L'incidenza della malattia è di circa 1 :20.000 senza differenze significative tra maschi e femmine. Probabilmente tale incidenza è destinata ad aumentare dal momento che fino a pochi anni fa la sindrome spesso non veniva riconosciuta e diagnosticata correttamente. Bambini ed adulti con SW in genere presentano forte somiglianza fisica tra loro, anche se diverse possono essere le loro caratteristiche : è infatti importante ricordare che ogni persona con SW può presentare solo alcuni dei suoi aspetti clinici.  CARATTERISTICHE FISICHE  **Lineamenti del volto** I soggetti mostrano una testa piccola (microcefalia) con fronte ampia, sopracciglia rade nel terzo interno, epicanto, iride stellata (prevalentemente azzurra), strabismo, radice del naso infossata, guance cadenti, labbra grosse e caratteristico atteggiamento della bocca che viene mantenuta in posizione aperta, anomalie dentarie, mento piccolo e voce roca. **Struttura del corpo** Collo allungato , spalle curve, cifoscoliosi e andatura goffa. **Disturbi cardiaci** Le alterazioni cardiovascolari costituiscono uno degli aspetti patologici di maggiore frequenza e rilievo della SW, vengono infatti riscontrati nell'80% circa dei casi e costituiscono un importante fattore di mortalità. Le due patologie più frequenti sono : la stenosi sopravalvolare aortica e la stenosi delle arterie polmonari periferiche. **Altre caratteristiche fisiche** Iperacusia, cioè paura e fastidio per suoni di forte intensità ad esempio fuochi artificiali, tuoni, elettrodomestici, fischietti e così via. Ipercalcemia generalmente rilevata nei primi due anni di vita. Complicazioni renali o alla vescica. Basso tono muscolare, contratture alle articolazioni che diventano più frequenti con l'età. Pubertà precoce : dai 9 ai 13 anni per le femmine, dai 10 ai 14 anni per i maschi.  ASPETTI NEUROPSICOLOGICI  **Competenze cognitive** I soggetti presentano ritardo nelle tappe di sviluppo psicomotorio globale associata a ritardo della produzione verbale. E' sempre presente Insufficienza mentale variabile da Lieve a Media a Grave associata a difficoltà di concentrazione e facile distraibilità. Sono presenti inoltre deficit di coordinazione fine-motoria e visuo-spaziali. Nell'area linguistica sono compromessi sia gli aspetti funzionali che quelli formali. Per quanto riguarda l'aspetto funzionale anche se i soggetti con SW appaiono dei bravi conversatori, hanno spesso difficoltà ad adeguarsi alle richieste specifiche dell'interlocutore e nelle narrazioni presentano problemi nel riferire avvenimenti reali a loro accaduti anche poco prima. In questi casi il loro linguaggio diviene molto più povero anche sul piano morfologico e sintattico. Per quanto riguarda l'aspetto formale le prestazioni più deficitarie si hanno nella morfologia , rispetto al lessico e alla sintassi. Nell'ambito delle funzioni mnesiche appaiono maggiormente compromesse la memoria a breve termine e la memoria visiva sia a breve che a lungo termine. **Competenze sociali** I soggetti con SW sono socievoli ed estroversi tanto che il loro comportamento è definito "da cocktail-party", infatti hanno un comportamento inusualmente amichevole anche con gli estranei caratterizzato da adesività ed iperverbosità. Spesso presentano iperattività.  PRIMI ANNI DI VITA  I bambini con SW hanno un basso peso alla nascita con difficoltà di crescita nel periodo neonatale. Mostrano difficoltà nell'alimentazione e nell'accettazione di cibi nuovi. Presentano spesso vomito e stipsi. Il ritmo veglia-sonno è alterato da frequenti risvegli notturni. Le tappe dell'evoluzione psicomotoria avvengono in ritardo : la deambulazione autonoma intorno ai 27 mesi circa, la produzione delle prime parole a 28 mesi circa.  ETÀ SCOLARE  In questa fase è evidente il ritardo nella coordinazione grosso e fine motoria : hanno infatti difficoltà nelle attività della vita quotidiana (vestirsi, spogliarsi, allacciare le scarpe, andare in bicicletta, saltare a corda, ecc.). Per quanto riguarda le attività scolastiche mostrano difficoltà nel grafismo e nella scrittura così come pure nella lettura e nella comprensione sia di testi scritti che di esposizioni orali. La matematica ed i concetti temporali possono risultare particolarmente difficili. Di contro mostrano una particolare predisposizione per la musica e le lingue straniere. Presentano in tutte le attività un'attenzione ridotta ed una forte tendenza all'impulsività. Dal punto di vista relazionale preferiscono relazionarsi con i bambini più piccoli o con gli adulti, mentre hanno difficoltà a stabilire relazioni sociali con i coetanei.  ADOLESCENZA ED ETÀ ADULTA  Tutti i soggetti con SW presentano un anticipo dell'inizio della pubertà, in particolare l'età media della comparsa dei primi segni puberali è di 9,6 anni nelle femmine e di 9,7 anni nei maschi. L'altezza media all'inizio della pubertà si aggira intorno a cm.126 nelle femmine e a cm. 127,5 nei maschi, mentre la statura alla fine dell'accrescimento è molto al di sotto dei valori normali : cm.147,1 nelle donne e cm.155,7 negli uomini. Le autonomie personali come l'uso dell'orologio, dei soldi, il prepararsi da mangiare, prendere mezzi pubblici o esercitare facili mansioni lavorative, viene raggiunto solo dal 5% circa dei soggetti con SW. Per cui la grande maggioranza di loro anche nell'età adulta continua a dipendere dai familiari per le esigenze quotidiane più semplici quale il lavarsi, vestirsi, ecc. Permangono, anzi si accentuano le difficoltà ad intraprendere ed a mantenere rapporti con i coetanei che li portano ad avere rapporti sociali estremamente limitati anche a causa, tra l'altro, delle loro chiacchiere incessanti, spesso ripetitive, prive di idee ed infarcite di frasi stereotipate. Per quanto riguarda la personalità si riscontrano in alta percentuale disturbi del comportamento : la maggior parte presenta tratti ossessivi e/o ansioso-fobici. Una buona percentuale mostra irrequietezza, irritabilità, disturbi del sonno. Dal punto di vista medico la patologia che si presenta con maggiore frequenza è l'ipertensione.  Da circa un anno è sorta l' "Associazione Italiana Sindrome di Williams" che attualmente ha la sua sede presso l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma. Tale Associazione si propone di promuovere la ricerca scientifica e la diffusione delle conoscenze. Ciò allo scopo di aiutare le famiglie dei soggetti SW ad avere una corretta informazione sugli aspetti clinici, riabilitativi, educativi, sociali e legali relativi alla sindrome. Infatti un intervento educativo e riabilitativo precoce e mirato si è rilevato di particolare importanza per un migliore sviluppo delle competenze cognitive e sociali dei bambini con SW.  **IMMAGINI RELATIVE A SINDROME WILLIAMS:** | | |  |

[](http://www.google.it/imgres?q=sindrome+di+williams+immagini&hl=it&sa=X&biw=1280&bih=624&tbm=isch&prmd=imvns&tbnid=ITIyZwgNt7et7M:&imgrefurl=http://chupacabraforum.forumfree.it/%3Ft%3D52018739&docid=CtM0FmjHl1rAWM&imgurl=http://viktornavorski.altervista.org/_altervista_ht/williams.jpg&w=510&h=524&ei=cQNNT-OLC-Hk4QSapJ3rAg&zoom=1)