|  |
| --- |
| **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 VITAI 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 SCOLAREIn 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 ADULTATutti 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:** |  |

