



## ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROME DI WILLIAMS

L'associazione nasce grazie alla volontà di un gruppo di genitori con lo scopo di **aiutare le famiglie** ad avere una corretta informazione sugli aspetti clinici, riabilitativi, educativi, sociali e legali relativi alla sindrome. **Un intervento educativo precoce** e mirato si è rivelato di fondamentale importanza per un migliore sviluppo delle competenze cognitive e sociali dei bambini con SW.

L'associazione si propone di promuovere la ricerca scientifica e la diffusione delle conoscenze, favorendo così una **migliore accettazione ed integrazione delle persone con SW nella famiglia, nella scuola e nella società.**



Si ringraziano



Deutsche Bank 



*Sostenici con il 5 per mille!  
Basta la tua firma e il nostro numero*

**96326740584**

*sulla tua dichiarazione dei redditi*



ASSOCIAZIONE ITALIANA  
SINDROME DI WILLIAMS  
ONLUS

C/O SOVRANO MILITARE ORDINE DI MALTA,  
DELEGAZIONE DI ROMA

00184 ROMA - PIAZZA DEL GRILLO, 1  
TELEFONO 06.65.59.63.57 - FAX 06.45.44.07.63  
[www.aisw.it](http://www.aisw.it)

[aisw.nazionale@sindromediwilliams.org](mailto:aisw.nazionale@sindromediwilliams.org)

B.N.L. AGENZIA DI ROMA BISSOLATI 6300  
IBAN: IT47B0100503200000000084412  
C/C POSTALE N. 23773005  
Cod. Fisc. 96326740584



## ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROME DI WILLIAMS

**Dal 1996  
la nostra associazione  
lavora per una  
migliore integrazione  
nella società  
delle persone con  
Sindrome di Williams**



## CHE COSA È LA SINDROME DI WILLIAMS?

La **Sindrome di Williams** è una condizione genetica descritta per la prima volta dal Dr. J.C.P. Williams nel 1961 in Nuova Zelanda.

L'incidenza è di 1/10.000 nascite ma si pensa che nel futuro queste cifre potranno modificarsi dal momento che fino a pochi anni fa la sindrome spesso non veniva riconosciuta e diagnosticata correttamente.

La ricerca ha indicato che i soggetti con Sindrome di Williams (SW) presentano **una delezione del gene dell'elastina nel cromosoma 7**. Questa delezione può spiegare molte caratteristiche della sindrome, ma possono esservi altre delezioni in regioni genetiche contigue, sulle quali è in corso la ricerca.

**Bambini e adulti con SW** possono presentare una grande somiglianza fra loro ma mostrare anche grandi differenze.

Riportiamo qui di seguito alcune caratteristiche della sindrome: è importante comunque ricordare che ogni persona con SW può presentare solo alcuni di questi aspetti tipici.

## CARATTERISTICHE FISICHE

### Lineamenti del volto

- Testa piccola con fronte ampia, iride stellata, radice del naso infossata, labbra grosse, anomalie dentarie e mento piccolo.

### Struttura del corpo

- Spalle curve, collo allungato, andatura goffa.

### Disturbi cardiaci

- Molto comuni: stenosi sopravvalvolare aortica e stenosi polmonare.

### Altre caratteristiche fisiche

- Iperacusia: paura e fastidio per suoni di forte intensità (fuochi artificiali, tuoni, elettrodomestici, fischietti, etc.).
- Ipercalcemia generalmente rilevata nei primi due anni.
- Complicanze renali o alla vescica.
- Basso tono muscolare, contratture alle articolazioni che diventano più frequenti con l'età.
- Pubertà precoce.

## ASPETTI NEUROPSICOLOGICI

### • Competenze cognitive

Difficoltà di apprendimento di livello lieve, medio o grave, spesso associate a deficit visuo-spaziali e di coordinazione motoria.

### • Competenze sociali

Espansività, estrema socievolezza con gli adulti anche se estranei, loquacità, grande entusiasmo per alcune situazioni.

## Primi anni di vita

- Basso peso alla nascita. Difficoltà di crescita nel periodo neonatale.
- Difficoltà nell'alimentazione e nell'accettazione di cibi nuovi: vomito, costipazione.
- Disturbi del sonno.
- Ritardo nell'acquisizione delle tappe psicomotorie (*camminare, sedersi, afferrare, pronunciare le prime parole, etc.*)

## Età scolare

- Ritardo nella coordinazione motoria: difficoltà nelle attività della vita quotidiana, nel grafismo e nella scrittura.
- Maggiore fluenza nel parlare piuttosto che nel comprendere i discorsi degli altri. Difficoltà nella lettura.
- La matematica ed i concetti temporali possono essere particolarmente difficili.
- Tendenza all'impulsività ed attenzione ridotta.
- Particolare predisposizione per la musica e per l'apprendimento delle lingue straniere.
- Preferenza di rapporti con bambini più piccoli o con gli adulti, difficoltà nello stabilire relazioni sociali con i coetanei.

## Adolescenza ed età adulta

- La statura può mantenersi al di sotto della media.
- Tendenza all'ipertensione.
- Tendenza all'isolamento sociale con possibili tratti ansiosi e fobici.
- Affettività e sensibilità particolarmente sviluppate.