

Scritto da La Redazione
Lunedì 13 Marzo 2017 09:20



“Giovedì 23 Febbraio alle ore 9:30, presso il Liceo delle Scienze Umane di Noci, si è tenuta una conferenza nella quale la mia mamma, rappresentante dell’Associazione Sindrome di Williams Puglia e Basilicata, ha parlato agli studenti delle prime tre classi della mia scuola per ricordare che il 28 febbraio di ogni anno ricorre la giornata mondiale delle malattie rare. Nella prima parte dell’incontro sono state definite le malattie rare ed in particolare la mia Sindrome. Subito dopo è stato proiettato lo spot di Ambra Angiolini e il trailer del film “Gabrielle un amore fuori dal coro”, ciò ha reso i mie compagni attenti e partecipi.

Scritto da La Redazione
Lunedì 13 Marzo 2017 09:20

E' stato commovente vedere i loro occhi diventare lucidi per l'emozione ed essere silenziosi e coinvolti nell'ascoltare ciò che mia madre raccontava loro. Questi momenti, che ancora conservo nel cuore, mi hanno fatto sentire accolta, sostenuta e speciale nella mia diversità. Il tutto si è concluso con l'ascolto del video musicale, "Stravedo per la vita" dei Ladri di carrozzelle, e con un meraviglioso augurio che mia madre ha voluto a me rivolgere immaginandomi un domani su un percorso di vita che mi veda rara ma non sola".

Redazione di Istituto - IIS "Da Vinci - Galilei"

Pinto Federica - 2 A LSU

RIFLESSIONI SULLA SINDROME DI WILLIAMS



“Buongiorno a tutti, vorrei esprimere il ringraziamento per l'attenzione e partecipazione a tutti i presenti e a quanti, nelle diverse circostanze daranno aiuto e sostegno. Ho voluto precedere il mio intervento dal filmato della prima giornata europea dedicata alla sindrome di Williams e per sottolineare che il 28 febbraio è la giornata mondiale delle malattie rare. Qualcuno di voi sa cosa è una malattia rara? Si intendono rare tutte quelle patologie che si presentano con una prevalenza inferiore a 5 casi ogni 10000 persone. Tali patologie sono orfane di farmaci e

Scritto da La Redazione
Lunedì 13 Marzo 2017 09:20

possono essere di natura genetica, infettiva, ambientale. Le Malattie rare che, a differenza di quelle, percentualmente di maggiore incidenza sulla popolazione, sono penalizzate proprio per il minor interesse pubblico e disattenzione a tutti i livelli.

Ritornando al video, La sindrome di Williams deve il suo nome al medico neozelandese che per primo la descrisse nel 1961, ed è solo una delle 7000 malattie rare classificate oggi nel mondo, colpisce un bambino ogni 20000 nati è una malattia genetica e consiste in una delezione del cromosoma 7 (per delezione si intende una interruzione del braccio lungo del cromosoma) non si conosce ancora il motivo ma nel cromosoma scompaiono circa una trentina di geni (proiezione della foto del test di fluorescenza). La foto mostra l'esame specifico che deve essere eseguito per poter fare diagnosi di sindrome di Williams, si tratta di un esame chiamato fish (test di fluorescenza sul cromosoma sette) la parte fluorescente mette in evidenza la parte mancante del cromosoma. I geni mancanti sono quelli imputati alla sintesi della elastina che è un elemento strutturale molto importante del corpo umano in particolare, tale mancanza determina, per quanto alle problematiche strutturali: spalle cadenti, minore crescita, pertanto i soggetti affetti dalla sindrome di Williams hanno un'altezza inferiore alla norma, di circa il 10%, problematiche a livello cardiaco l'iperacusia che è un difetto dell'apparato uditivo caratterizzato da una ipersensibilità ed intolleranza particolarmente ad alcuni suoni e ciò è causato da un'alterazione del sistema di elaborazione dei suoni a livello cerebrale centrale (per intenderci i rumori improvvisi vengono avvertiti come vibrazioni corporee e non sono sottoposte al filtro del sistema nervoso centrale). Dal punto di vista neuropsicologico la sindrome comporta difficoltà di apprendimento spesso associate deficit visuo-spaziali e di coordinazione motoria.

Non è facile per me stare qui e parlare di questa patologia rara perché sono mamma di una ragazza affetta da sindrome di Williams. Non mi è facile perché com'è normale per ciascun genitore, l'impegno e la lotta, in casa così come fuori, nella società intendo, sono quelli tesi a rendere autonomi ed in condizione di salvaguardia i propri figli, siano essi normodotati o diversamente abili. Tantissime volte mia figlia è stata presa dallo sconforto perché si è sentita diversa dalle amiche, molte volte ha faticato ad accettare se stessa (come tutte le adolescenti) e a sentirsi esclusa dal gruppo. Non sono qui per fare la morale a nessuno, ci vuole tempo per capire e per maturare, ma vorrei oggi dare a voi un motivo per riflettere. Inutile dire mia figlia è uguale alle altre, direi una bugia a voi e a me stessa, ho una figlia speciale ma, vorrei fare con voi un giochino che ho fatto con lei milioni di volte, ogni volta che lei ha pianto dicendo io non voglio avere la sindrome, il gioco si chiama cogli le differenze.

Ci siamo messe davanti allo specchio e abbiamo osservato il nostro aspetto, detto fra noi devo dire che lei ha degli occhi strepitosi che si illuminano quando è felice (molto più belli dei miei) ma esteticamente non ci sono differenze Ci sono persone bellissime e persone meno belle, questo fa parte della individualità, quindi quali sono le reali differenze? Mi piace rispondere sempre in questo modo: "ogni essere umano è perfetto nelle sue

Scritto da La Redazione
Lunedì 13 Marzo 2017 09:20

imperfezioni". Tendenzialmente bisognerebbe imparare ad apprezzare ciò che l'altro ha, questo riferito a un amico, compagno, professore, educatore, genitore, purtroppo nella società odierna si è più portati alla critica e al giudizio, si è alla spasmodica ricerca di quello che può essere il difetto dell'altro piuttosto che coglierne i pregi e le caratteristiche positive e, soprattutto siamo accecati dalla forma, dall'estetica, dalla condizione economica e ci disinteressiamo della sostanza, della qualità etica, di quella culturale e di quella affettiva e sconosciamo del tutto ed abbiamo cancellato e sepolto le parole: rispetto e amore.

Vorrei invitarvi a riflettere su parole come discriminazione (i tempi delle shoah sono finiti ?) quello della razza perfetta che, tutti dichiariamo non esistere che è una squilibrata utopia di menti malate e mentre affermiamo che ognuno di noi ha le proprie caratteristiche e che le capacità di ognuno devono essere rispettate e sviluppate, di contro cadiamo spesso nella derisione del diverso, nella presa in giro del compagno di classe meno trendy ed anche se ben sappiamo che a tutti capita di avere un momento od un periodo negativo, siamo presi e cadiamo, a volte, in pensieri discriminatori ed egoistici e persino in comportamenti arroganti, irrispettosi, antidemocratici, illiberali o peggio ancora di bullismo e persino simil nazisti. Io suggerirei a ognuno di voi, soprattutto al gruppo classe che accoglie i ragazzi speciali, di cogliere nel vostro compagno non le differenze ma i punti in comune o comunque che le caratteristiche che di quella persona ci piacciono, vi chiedo di guardare con occhi diversi il vostro compagno speciale e scoprirete in lui/lei un mondo bellissimo, fatto di sogni di progetti, esattamente come quelli che ognuno fa per la propria vita.

Non si costruisce niente su un giudizio negativo, un ragazzo che vive in una società che non crede in lui che non gli offre strumentazioni per crescere e soprattutto vive in un gruppo che lo deride e lo maltratta non riuscirà mai ad esprimere la propria personalità e potenzialità. Io in mia figlia vedo quello che molto probabilmente gli altri oggi non vedono, il suo carattere gioioso allegro, la sua fiducia nel prossimo, la sua buona volontà, le sue capacità di adattamento alle situazioni difficili, capacità che si manifesta nei numerosi controlli medici, la sua voglia di emergere, queste capacità l'aiuteranno nel lungo percorso che è la vita.

Concludo con un pensiero di mamma, spero solo che lei nella vita sia RARA MA NON SOLA.

Stravedo per la vita". [Intini Lucia]