

Si ringraziano



Con il supporto tecnico di



### Segreteria scientifica

ISG-Centro di Coordinamento Regionale  
per la Malattia Rare

Azienda Ospedaliero-Universitaria "Santa  
Maria della Misericordia" LGSB  
Direttore dott. Bruno Benati

### Per iscrizioni ECR

Formazione

Azienda Ospedaliero-Universitaria "Santa  
Maria della Misericordia" LGSB  
tel 0432-504241  
fax 0432-503884  
e-mail: formazione@eva.univ.trieste.it

Assegnati E (Lunedi)-Corsi ECR per:

Medici di area interdisciplinare, Biologi,  
Infermieri, Infermieri Pediatrici,  
Stiatici, Psicologi, Genetisti,  
Infermieri professionali, Fisioterapisti,  
Assistenti Sanitari, Tecnici di  
Laboratorio

La partecipazione è gratuita.

Il numero limitato fino al esaurimento dei  
posti disponibili.

Per informazioni ed iscrizioni telefonare dal  
sabato 8 marzo-domenica 10:00 alle 13:00

### Per ulteriori informazioni

Associazione Italiana Sindrome di  
Williams-Beuren - AISWB

e-mail: [aiswb@arabio.it](mailto:aiswb@arabio.it) o [arabio@med.univ.trieste.it](mailto:arabio@med.univ.trieste.it)



ISG-Centro di  
Coordinamento Regionale  
per la Malattia Rare

Azienda Ospedaliero-Universitaria  
"Santa Maria della Misericordia"  
LGSB

## CONVEGNO SINDROME DI WILLIAMS-BEUREN UNA RARITÀ DA CONOSCERE



sabato 19 maggio 2012

presso il  
Centro di accoglienza "E. Babbuzzi"

Piazza della Chiesa, 1  
30138 Sogliano  
Pescudo del Friuli (Udine)

## Presentazione

La sindrome di Williams-Beuren è una malattia genetica rara (frequenza circa 1:15-20.000), caratterizzata da peculiari tratti somatici associati a problematiche cardiovascolari e inerenti allo sviluppo motorio, cognitivo e linguistico che evolvono negli anni e che condizionano l'intera vita del paziente.

Lo sviluppo della malattia richiede quindi un monitoraggio clinico, strumentale e laboratoristico regolare e costante nel tempo, che impegni vari specialisti ospedalieri in stretta collaborazione con il medico/pediatra di base e le strutture socio-sanitarie territoriali. Importante in questo contesto è il supporto sociale, psicologico e di rete per le famiglie, che spesso presentano crescenti difficoltà soprattutto per quanto riguarda l'aspetto assistenziale.

Scopo principale del convegno è quindi delineare un percorso clinico riabilitativo e psicologico che favorisca la costruzione di una rete in grado di orientare le famiglie rispetto ai bisogni clinici ed assistenziali della persona affetta da Sindrome di Williams.

Attività di laboratorio e spettacolo a cura di:



Cooperativa  
Damatrà



MAGO MU'

e

Luca Margani

## Programma

8:45 Registrazione

9:00 Saluti Autorità

9:15 Presentazione - *Bruno Bembì*

*Sessione del mattino: moderatore Bruno Bembì*

9:30 Sindrome di Williams: caratteristiche cliniche e genetiche - *Bruno Dallapiccola*

9:50 Sindrome di Williams: caratteristiche comportamentali ed emozionali - *Chiara Gagliardi*

10:10 Comunicazione della diagnosi: il vissuto dell'esperto e della famiglia - *Silvia Maitz*

10:30 Discussione

10:50 Coffee break

11:10 Tavola rotonda: Percorsi di cura e approccio multidisciplinare - *Giovanni Cenisi, Silvana Cremaschi, Bruno Dallapiccola, Rosalia Da Riò, Cristina Martini, Cristina Toscano, Bruno Bembì*

12:30 Pranzo

*Sessione del pomeriggio: moderatrice Rosalia Da Riò*

14:00 La tutela giuridica dei soggetti "deboli" - *Anna Fasan*

14:30 Il progetto di integrazione lavorativa: linee teoriche e presentazione di un caso - *Daniela Merlo, Valentina Comelli*

15:00 Riconoscimi Autonomo. Quale autonomia abitativa possibile per le persone disabili intellettive - *Daniele Ferrareso*

15:40 Percorsi di autonomia nella vita adulta: progettualità e sperimentazione - *Marina Mansutti, Nicoletta Codutti*

16:10 Discussione e domande

16:30 Test valutazione ECM e chiusura lavori

## Relatori

**Bruno Bembì**, Direttore, Centro di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare FVG

**Bruno Dallapiccola**, Direttore Scientifico, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRCCS, Roma

**Chiara Gagliardi**, Neuropsichiatria infantile, IRCCS E. Medea, Bosisio Parini (LC)

**Silvia Maitz**, Amb. di Genetica, Clinica Pediatrica, Fondazione MBBM, A.O. S. Gerardo, Monza

**Giovanni Cenisi**, Associazione Italiana Sindrome di Williams Triveneto - ONLUS

**Silvana Cremaschi**, Neuropsichiatra-Infantile, ASS4 "Medio Friuli", Udine

**Rosalia Da Riò**, Pediatra, Centro di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare FVG

**Cristina Martini**, Pediatra, Ospedale Santa Maria degli Angeli, Pordenone

**Cristina Toscano**, Pediatra di Famiglia, ASS6 "Friuli Occidentale", Cordenons (PN)

**Anna Fasan**, Giudice civile e Giudice tutelare presso il Tribunale di Udine

**Daniela Merlo**, Psicoterapeuta, Responsabile Servizio Integrazione Lavorativa del Consorzio Assistenza Medico PsicoPedagogica, Cervignano (UD)

**Valentina Comelli**, Psicologa, Operatrice della Mediazione del Servizio Integrazione Lavorativa, Udine

**Daniele Ferrareso**, Educatore, Cooperativa sociale "Il granello", San Vito al Tagliamento (PN)

**Marina Mansutti**, Assistente Sociale, Coordinatrice Area Adulti e Disabilità, Ambito Socio - Assistenziale di Tarcento (UD)

**Nicoletta Codutti**, Psicologa, Psicoterapeuta SOS Area Materno Infantile e dell'Età Evolutiva e Disabilità, ASS4 "Medio Friuli", Tarcento (UD)