LA SINDROME DI BECKWITH-WIEDEMANN

E' una sindrome genetica, congenita, di **iperaccrescimento cellulare**. E' caratterizzata da macrosomia, macroglossia, **organomegalia** e da onfalocele. I soggetti affetti hanno una maggiore predisposizione allo sviluppo di **tumori** a carico degli organi interni. Le caratteristiche cliniche presenti in gravità variabile nella bws sono circa 30, quindi il quadro clinico è molto variabile da caso a caso. La diagnosi è essenzialmente clinica, sulla base di criteri maggiori e/o minori, ma nell'80% dei casi è supportata da diagnosi molecolare positiva. Il 50% dei casi è associato a polidramnios in gravidanza, nascita prematura e macrosomia fetale. Frequente è l'**ipoglicemia** neonatale per la quale si richiede il monitoraggio stretto dei pazienti, anomalie ai padiglioni auricolari ed anomalie renali. A volte, i pazienti mostrano **emipertrofia** (aumento di una parte o metà del corpo rispetto all'altra). La macrosomia e la **macroglossia** sono solitamente presenti alla nascita ma possono comparire anche più tardi. Il tasso di crescita scende intorno ai 7-8 anni d'età. Lo sviluppo psicomotorio, tranne nei casi di ipoglicemia neonatale non trattata o una particolare forma di anomalia cromosomica, è solitamente normale.

Associazione Italiana Sindrome di Beckwith-Wiedemann ODV

Iscritta al Registro Regionale del volontariato della Lombardia al protocollo 3105 del 19/03/2012

Piazza Turati, 3 / 21029 Vergiate (VA)
Tel. 345 3121850 Fax . 0331 948516

Facebook.com/AIBWS

AIBWS ODV

www.aibws.org
info@aibws.org / aibws@pcert.postecert.it

Associazione Italiana Sindrome di Beckwith-Wiedemann Odv

AIBWS

La vita è come uno specchio. Ti sorride se la guardi sorridendo.

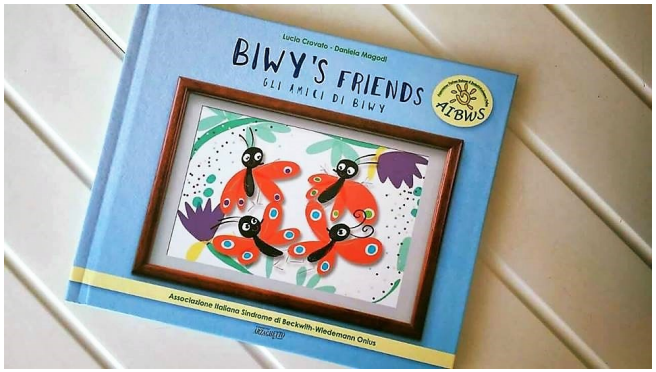
Associazione Italiana
Sindrome di Beckwith-Wiedemann
ODV

CHI SIAMO E COSA FACCIAMO

Aibws è nata nel 2004 per raggiungere tre precisi scopi:

- Sostegno alle persone affette ed alle loro famiglie;
- Supporto alla ricerca (sia clinica che scientifica);
- Divulgazione delle conosceze

Data la rarità della sindrome, Aibws copre tutto il territorio nazionale ed ha tra i suoi soci anche famiglie italiane residenti all'estero; è di uguale sostegno anche a famiglie con persone che hanno patologie correlate quali il Tumore di Wilms, Emipertrofie isolate e macroglossie.
Ha un **Comitato Scientifico** interno dal 2011
È accreditata presso l'Istituto Superiore di Sanità
È iscritta al Registro Regionale del Volontariato della Regione Lombardia dal 2012
Collabora con Telethon e diverse associazioni omologhe di tutto il mondo.
Organizza **convegni** scientifici ed **incontri** medici/famiglie.
Ha realizzato, diversi progetti mirati alla conoscenza, alla gestione ed all'accettazione della BWS, mantenendo in primo piano il supporto alle famiglie ed alle persone affette.
Il libro di **Biwy's friends**, il video "**Biwy prelievo con il sorriso**", le pubblicazioni scientifiche, borse di studio, dottorati di ricerca, premi di Laurea, sono esempi di lavori terminati e condivisi con la comunità.



PROGETTI IN CORSO

Dottorato di ricerca
In collaborazione con l'Università di Udine e l'IRCCS "E. Medea" di Bosisio Parini, cercheremo di capire come i nostri bambini percepiscono il loro corpo e come questo impatta nella loro socializzazione, finanziando una ricerca della durata di 3 anni.

Adotta una genetista
Dal 2019 finanziamo un contratto part-time ad una genetista presso l'Ospedale Policlinico di Milano per avere un riferimento fisso sia riguardo la diagnostica che il management successivo.

Ambulatorio multidisciplinare per macroglossia in BWS: organizzato in collaborazione con l'Ospedale San Paolo di Milano e prevede, nella stessa mattina, le visite di tutti gli specialisti necessari al management ed alla cura di questo sintomo invasivo e, a volte, invalidante.

Premio di Laurea "Simone Casapieri"
In memoria del nostro Caro Socio, dal 2019 premiamo le migliori Lauree conseguite con tesi incentrate sulla BWS e/o le sue singole sintomatologie.

COME AIUTARCI

Ogni donazione, piccola o grande, è importante per sostenere i nostri progetti, perché "non c'è cura senza ricerca".

Puoi donare utilizzando uno dei seguenti modi:

CONTO CORRENTE POSTALE

numero: **3170044**
Intestato a: **Associazione Italiana Sindrome di Beckwith-Wiedemann Odv**
IBAN:
IT35 J076 0110 8000 0000 3170 044

BANCA INTESA SANPAOLO

Intestato a: **Associazione Italiana Sindrome di Beckwith-Wiedemann Odv**
IBAN:
IT87 W030 6909 6061 0000 0123 937

5 PER MILLE

Firma il ***riquadro dedicato alle associazioni senza scopo di lucro ONLUS*** e indicando il nostro numero di codice fiscale:

95012920013

Anche con **PAYPAL** sul nostro sito!