

# il giornalino **31** *delle famiglie*

Ottobre 2012



## 10° Congresso Nazionale

sulla sindrome di Cornelia de Lange

**2-3-4 Novembre 2012**  
**Hotel Le Conchiglie - Riccione**

Spedizione in abbonamento postale art. 2 comma 20/C legge 662/96 Div. Corr. D.C.I. Ancona -  
In caso di mancato recapito inviare al CPO di Pesaro per la restituzione al mittente previo pagamento "resi"

Il Giornalino delle Famiglie n. 31  
Ottobre 2012  
Autorizz. del Tribunale di Pesaro  
del 27/12/2001 N. 494

Redazione:  
L.go Madonna di Loreto, 17/18  
61122 Pesaro

Chiuso in stampa il 10/10/2012

Stampa: T41b  
Tiratura: 1200 copie

Direttore Responsabile:  
Michele Gianni



Con il sostegno del



## AIUTACI A DIVULGARE

Dai tutte le informazioni sul congresso,  
fotocopia la scheda di prenotazione  
in ultima pagina  
e dalla ai tuoi operatori e medici di riferimento.

## Nuovi geni della sindrome di Cornelia de Lange recentemente identificati

L'estate ha portato nuove informazioni sul difetto di base della sindrome di Cornelia de Lange ( CdLS).

Tra giugno ed agosto 2012 sono stati pubblicati 2 importanti lavori scientifici che hanno descritto la scoperta di 2 nuovi geni (RAD21 e HDAC8) in grado, se alterati, di causare un quadro clinico avvicinabile alla CdLS. Diciamo avvicinabile perché gli stessi autori segnalano che i pazienti con queste anomalie genetiche hanno in effetti un quadro clinico non totalmente sovrapponibile ai pazienti classici che siamo abituati a conoscere ma presentano alcune differenze, a volte rilevanti.

In particolare il gene RAD21 si associerebbe ad un quadro clinico CdLS simile di grado lieve mentre HDAC8 ad un quadro più "severo".

L'altra caratteristica di queste segnalazioni è che le mutazioni sono state riscontrate in una piccola percentuale di pazienti studiati: inferiore all'1% per RAD 21 (0,7%) e attorno al 5% per HDAC8.

Ovviamente l'entità di queste percentuali dovrà essere confermata su studi più ampi.

Sul piano biologico questi due geni sono responsabili della produzione di proteine che appartengono alla medesima "famiglia" delle coesine

o di proteine ad esse funzionalmente correlate come è il

caso dei geni noti da tempo NIPBL e SMC1.

QUESTA E' SOLO UNA  
DELLE IMPORTANTI NUOVE  
INFORMAZIONI CHE VERRANNO  
TRATTATE AL CONGRESSO.

Questo Giornalino è scaricabile  
o consultabile direttamente da internet:  
[www.corneliadelange.org](http://www.corneliadelange.org)

# Programma

## Giovedì 1 Novembre

### Giornata delle Famiglie

Abbiamo voluto approfittare di questa giornata di FESTA per permettere a tutti di arrivare in anticipo ed iniziare i lavori congressuali il venerdì mattina.

**Il programma della giornata sarà auto-gestito dalle famiglie partecipanti.**

E' un'occasione unica per vivere senza schemi e in piena libertà la vicinanza con le altre famiglie.

Alcuni di noi si conoscono solo "virtualmente" con facebook o telefonicamente e altri non vedono l'ora di potersi ritrovare per condividere i propri percorsi, i progressi e le difficoltà.

**E' importante che gli interessati si iscrivano al più presto**, per poterci organizzare ed avere anche alcuni volontari che ci diano una mano in questa giornata.

in giornata arrivo e sistemazione nelle camere

Ore 20.00 Cena (*compresa nel pacchetto congressuale*)

Serata libera

## Venerdì 2 Novembre

**La mattinata sarà dedicata all'informazione** scientifica e a tutte le novità clinico-diagnostiche.

E' un momento fondamentale per le famiglie che non sono mai state ai nostri congressi o per chi ha da poco conosciuto questa patologia.

**La parola-chiave del pomeriggio è: la comunicazione.**

Agevolare la comunicazione per e con i nostri figli con lo staff della dr.ssa Costantino.

Sapere i nostri diritti e comunicare con le istituzioni con la nostra assistente sociale.

ore 9.00	Saluti di benvenuto
ore 9.30	Aggiornamento clinico-genetico <i>dr.ssa Cereda, dr.ssa Gervasini, dr.ssa Massa</i>
ore 10.30	La consulenza genetica e la diagnosi prenatale <i>dr. Selicorni, dr. Scarano</i>
ore 11.00	SESSIONI PARALLELE: Follow-up età pediatrica Follow-up età adulta
Ore 13.00	Pranzo
Ore 14.30	Aggiornamento sulla Comunicazione <i>dr.ssa Costantino</i>
Ore 15.30	SESSIONI PARALLELE: La Comunicazione per i <i>mild*</i> La Comunicazione per i <i>classic*</i>
Ore 17.15	Break
Ore 17.30	Le tutele sociali <i>dr.ssa Ravelli</i>
Ore 20.00	Cena
	Serata libera

## Sabato 3 Novembre

**Il sabato mattina affronteremo i progetti di autonomia per i nostri figli**, perchè ciascuno di loro può essere più autonomo, rispettando ognuno le proprie potenzialità.

**Il pomeriggio** sarà invece completamente dedicato ai **problemi comportamentali**, con il **prof. Chris Oliver** e la traduzione simultanea della relazione plenaria e di quelle parallele. Il pomeriggio si concluderà poi con **l'Assemblea Generale e le elezioni del nuovo Consiglio Direttivo**. Ampio spazio è dato, nelle pagine successive, a questo argomento.

Come sempre i nostri fedeli Amici di **Pesaro Village allieteranno la serata** con le loro esilaranti gag. ... *Mi sa che c'è qualcuno che alla sola idea inizia a ridere ...*

Ore 9.00	L'educazione e la gestione della sessualità <i>dr.ssa Premoli, dr. Avellis</i>
Ore 10.00	L'autonomia possibile <i>dr. Cadelano</i>
Ore 11.00	SESSIONI PARALLELE Promozione autonomia per i <i>mild</i> Promozione autonomia per i <i>classic</i> + esperienza di un'altra associazione
Ore 13.00	Pranzo
Ore 14.30	Aggiornamento sulle problematiche comportamentali <i>prof. Oliver</i>
Ore 15.30	SESSIONI PARALLELE: Problemi comportamentali età pediatrica Problemi comportamentali età adulta
Ore 17.15	Break
Ore 17.30	<b>Assemblea Generale dei Soci e votazione nuovo Consiglio Direttivo</b>
Ore 20.00	Cena
Ore 21.00	Pesaro Village Show

## Domenica 4 Novembre

**La domenica ha un taglio più "familiare".**

La coppia, i fratelli e l'associazione. Tutti aspetti che ricoprono un ruolo importante nelle relazioni intra-familiari ma che spesso, al sopraggiungere di altre priorità, vengono messi in secondo piano.

Ore 9.00	Coppia e <i>siblings*</i> (introduzione) <i>dr. Basile, dr.ssa Genitori D'Arrigo</i>
Ore 10.00	SESSIONI PARALLELE: Gruppo genitori di <i>siblings*</i> età pediatrica Gruppo genitori di <i>siblings*</i> età adulta
Ore 11,30	Gruppi di lavoro su tematiche associative (Sito – vacanze – caa – mild – giornalino – dopo-di-noi - ecc)
ore 13.00	Pranzo e conclusione lavori

### LEGENDA:

\* *mild* = forma lieve

\* *classic* = forma medio/grave

\* *siblings* = fratelli e sorelle sani

## Costi

*Tutti i costi dettagliati sono già stati divulgati sull'ultimo giornalino (n. 30 a pag. 8)*

**Pacchetto congressuale:** il pacchetto concordato con l'hotel prevede l'arrivo nella giornata di giovedì 1 Novembre e **inizia con la cena di quel giorno, comprende la pensione completa del venerdì e del sabato e si conclude con il pranzo di domenica.**

I prezzi sotto riportati si riferiscono A PERSONA con sistemazione in camera doppia.

**1 ADULTO: 165,00 €**

**BAMBINI: 30,00 €** per uso culla  
da 0 a 2 anni non compiuti

**RAGAZZI: 115,50 €**  
(dai 2 ai 18 anni)

**3° LETTO ADULTO: 148,50 €**

Supplemento per camera singola: 25,00 € al giorno

## Agevolazioni per le famiglie

Ricordiamo che per poter usufruire delle agevolazioni la famiglia deve essere in regola con la quota associativa del 2012 (60,00 €). La quota vale un anno dalla data in cui si paga. E' possibile farlo tramite il bollettino postale allegato, con bonifico bancario o in segreteria al congresso stesso.

**I figli CDLS di ogni età: GRATUITI (a carico dell'associazione)**

**Gli altri figli fino a 18 anni non compiuti: 30,00 € per tutto il periodo**

*La quota per ADULTO rimane invariata*

## Prenotazioni: dal 1 al 30 ottobre

A differenza delle passate edizioni (a causa del cambio di gestione dell'hotel) le prenotazioni non verranno prese dall'albergo stesso ma dall'UFFICIO PRENOTAZIONI di Milano (booking office).

**La prenotazione va effettuata preferibilmente tramite mail e dovrà essere accompagnata da una caparra del 40% sul totale.**

*Tale caparra potrà essere rimborsata, per disdetta da parte vostra, fino al 20 ottobre.*

Oltre tale data l'acconto verrà trattenuto.

### **RIFERIMENTI BANCARI per il pagamento**

Beneficiario: MEDITERRANEA - Banca Popolare di Puglia e Basilicata - Filiale di Milano

IBAN: IT38 M053 8501 6000 0000 0001 254

### **Specificare nella causale:**

Cognome e Nome

Hotel Le Conchiglie - Congresso Cornelia de Lange

2/4 Novembre 2012

**LA SCHEDA DI PRENOTAZIONE E' IN ULTIMA PAGINA**

## Consultazioni individuali

Chi ha già partecipato ai nostri congressi sa che uno dei punti di forza di questi appuntamenti sono le **consultazioni individuali**. **Soprattutto per chi viene la prima volta questa è un'opportunità irripetibile.**

Gli esperti presenti offrono **gratuitamente** la possibilità di avere degli incontri personali di circa 20 minuti dove trovare risposte specifiche alle nostre domande.

*Per il prof. Chris Oliver verrà garantita la traduzione direttamente durante la consultazione.*

### ARGOMENTO:

Diagnosi e problemi clinici  
Consulenza genetica  
Problemi comportamentali  
Comunicazione  
Riabilitazione  
Coppia e fratelli

Educazione e sessualità  
Problemi gastro-intestinali  
Tutele sociali

### SPECIALISTA:

dr. Angelo Selicorni  
dr. Gioachino Scarano  
prof. Chris Oliver  
dr.ssa Antonella Costantino  
dr.ssa Paola Ajmone  
dr. Emanuele Basile,  
dr.ssa Valentina Genitori D'Arrigo  
dr.ssa Barbara Premoli e dr. Luca Avellis  
dr. Renato Panceri, dr.ssa Anna Cereda  
dr. ssa Alice Ravelli

## Ludoteca

*"Ma come faccio a seguire le sessioni con mio figlio vicino?..."*

**Un quadro completo della Ludoteca l'abbiamo pubblicato nell'ultimo giornalino** (n.30 pag. 7) Importante è sapere che i Volontari che seguono i nostri figli sono a nostra disposizione e non potrebbero più mancare a questo appuntamento biennale che anche loro aspettano con impazienza, per poter riabbracciare i bimbi e i ragazzi già conosciuti ed accogliere i nuovi. Per informazioni in più potete contattare **Stefania Giommi** (la coordinatrice del "Gruppo dei Grandi" in vacanza) che sta seguendo il "reclutamento"...

Quest'anno saranno presenti la dr.ssa Valentina Genitori D'Arrigo, la dr.ssa Priscilla Mertoli, Luana Ferlito e Cristina Platania che, sulla base del lavoro che da anni svolgono sul loro territorio, **accoglieranno con un'attenzione in più i fratelli e le sorelle che saranno presenti** e li accompagneranno durante queste giornate.

## Cucina

**Ricca colazione** a Buffet. **Pranzo e cena** con buffet di antipasti e contorni. Primo e secondo serviti al tavolo, bevande incluse (acqua e vino). Per chi avesse bisogno di **frullare o riscaldare nel microonde la cucina è disponibile per qualsiasi aiuto**. Sarà sempre possibile avere un passato di verdure, una pastina o un brodo vegetale.

**Chi avesse particolari esigenze può segnalarlo nelle NOTE della scheda di prenotazione.**

## Elezioni del nuovo Consiglio Direttivo

Come prevede il nostro Statuto, ogni 5 anni ci sono da rinnovare le cariche statutarie. Abbiamo chiesto ad ognuno delle persone in carica di fare una breve auto-presentazione, per permettere a tutti di conoscere, un pò più da vicino chi sono le persone che da 5 anni sono a servizio della nostra comunità associativa.

### Giorgio Amadori, presidente

Ciao, sono Giorgio Amadori, presidente in carica. La mia avventura è iniziata 17 anni fa (Lorenzo aveva poco meno di un anno), quando ad un mini-convegno conobbi il dr. Selicorni. Io ero totalmente all'oscuro di cosa fosse la sindrome di Cornelia de Lange se non le poche informazioni in inglese recuperate da un sito americano. Nacque da subito con lui un buon feeling che si tramutò poi in una grande amicizia che dura tutt'oggi. Mi disse che, all'epoca, c'era qualche famiglia con figli con questa sindrome che ogni tanto si vedevano; erano meno di una decina e si scambiavano consigli ed esperienze, ma non erano mai riuscite a formalizzare i loro incontri. "Perché non fondiamo un'associazione?" Io e mia moglie Simona ci siamo buttati a capofitto senza sapere di preciso in che avventura ci saremmo infilati.



Il primo anno abbiamo iniziato come gruppo famiglie CDLS e ci appoggiavamo all'ASM (Ass. Studio Malformazioni) di Milano, abbiamo organizzato il primo congresso nazionale a Pesaro e, in quella occasione, ci siamo costituiti come Associazione.

Devo dire che i primi anni sono stati molto duri e trovare il tempo di seguire un'associazione che stava appena nascendo (con un piccolo cornelia in casa da gestire) è stato molto impegnativo sia da parte mia che di Simona, considerando anche che il lavoro che faccio mi porta fuori casa dalle 6 di mattina alle 7 di sera e, a volte, mi tiene

fuori per intere settimane.

Però, credendo fermamente nel progetto che stava nascendo, il tempo necessario sono riuscito a trovarlo, sacrificando magari qualche film o qualche ora di mountain bike. Questi sforzi mi hanno comunque pienamente gratificato ed ora la nostra associazione è strutturata in modo da rendere la figura del presidente molto più leggera. Abbiamo una segreteria che funziona bene e molti progetti sono ormai consolidati. Io ricopro questa carica da ormai 15 anni e forse un rinnovamento farebbe bene all'associazione.

Il fatto che sia io che Simona ricopriamo dei ruoli di riferimento (io come presidente e Simo in segreteria) porta all'interno della nostra famiglia un carico abbastanza pesante; molte volte Simona, viste le mie assenze da casa, si trova a ricoprire anche il mio ruolo. Ora, per motivi logistici, i contatti e le comunicazioni sono prevalentemente tra me, Simona e Stefania e anche questo fatto non ci aiuta ad alleggerire il carico.

Far parte di un Consiglio Direttivo non è poi così impegnativo, gli incontri sono tutti serali e adesso con skype (computer) è tutto più semplice; l'impegno quindi richiesto è di poche ore al mese.

La grande differenza tra l'esserci e il non esserci è avere la possibilità di poter creare qualcosa di nuovo (fondi permettendo) in prima persona, senza aspettare che altri lo facciano per te.

Tra poco ci saranno le elezioni e ogni persona che ricopre una carica è stata chiamata a scrivere due righe sulla sua esperienza, anche per sapere in anticipo chi si vorrà ricandidare. Io, al momento, non riesco a prendere una decisione in merito in quanto vi sono scelte importanti che stiamo affrontando nella vita di Lorenzo che sono emotivamente molto impegnative ed hanno la priorità su tutto.

Sicuramente per il congresso avrò modo di maturare una mia scelta, spero comunque che per quella data anche molti di voi condividano l'importanza dell'ESSERCI, per poter continuare e permettere a questa associazione di crescere ancora.





## ELEZIONI DEL NUOVO CONSIGLIO DIRETTIVO

### Lorenza Breda Tellatin, vice presidente

Carissimi, con profonda Emozione mi accingo a scriverVi. Sono la Mamma di Antonio.

Il mio primo ingresso in Associazione risale al Convegno 1997.

In quell'occasione ebbi la fortuna di conoscere la Famiglia Amadori ed il nostro Angelo Selicorni. Entrambi sono stati fondamentali e decisivi per me, Antony e la qualità di vita dell'intera Famiglia!

E' stato un incontro magico anche per le profonde esperienze di Amicizia che ho raccolto nel cuore condividendo grandi Progetti per i nostri Figli. La grande forza di solidarietà associativa mi ha aiutata moltissimo anche a trasformare la mia esperienza personale in una Gioia nel condividere con alcuni genitori-pionieri un ruolo di maggior responsabilità all'interno dell' Associazione stessa, allo scopo di costruire assieme nuovi percorsi per una sempre miglior qualità di vita dei nostri Figli.

L'immensa energia d'Amore che ho ricevuto da Antonio mi ha fatta crescere immensamente, facendomi sentire nell'intimo una grande Forza di responsabilità di riversare la nostra Esperienza anche al mio territorio bassanese.

Il ruolo che ora rivesto di Assessore ai Servizi Sociali della mia Città era forse già scritto nelle pagine del nostro destino, affinché i nostri figli avessero Voce!!

Ecco perché ora, per un senso di grande Rispetto nei confronti di Voi Genitori tutti, mi trovo costretta a cedere il testimone della mia attuale carica di Vice-Presidente.

E' stata un'esperienza magica che auguro ad ognuno di Voi, affinché la vostra disponibilità Vi possa far sentire uniti e felici per aver contribuito ad un nuovo futuro per i nostri Ragazzi e per una Società migliore che riconosca la Disabilità come una Risorsa!!!

Io ed i miei Figli saremo sempre con Voi ed in attesa di rivedervi a Riccione, Vi mando un forte abbraccio!!

### Elisa Carapia Monti, tesoriere

Ciao a tutti sono Elisa Monti mamma di Simone di 14 anni, io e Andrea abbiamo conosciuto personalmente Giorgio e Simona e di conseguenza dell'esistenza dell'associazione quando Simone aveva poco più di 6 mesi.

Dalla semplice conoscenza dell'associazione alla viva partecipazione alle sue attività il passo è stato breve.

Anche se in quel momento non avevo nessuna carica, ho accettato di dare una mano, e da ormai 12 anni tengo "sotto controllo" i conti dell'associazione, da 10 anni ricopro la carica di tesoriere e redigo annualmente un rendiconto economico delle spese e delle entrate dell'associazione.

Parliamo di cifre e numeri: il mio compito è iniziato quando in associazione aderivano circa 50 famiglie e il nostro budget annuale ammontava a circa (allora c'erano ancora le lire) 13.000 euro, oggi le famiglie sono quasi 200 mentre il budget annuale è decuplicato!

Oggi, anzi da qualche anno, le dimensioni e i progetti dell'associazione si sono notevolmente incrementati e non c'è bisogno che mi dilunghi a spiegarvi (visto che siamo tutti sulla stessa barca...) che anche Simone in questi anni è notevolmente più impegnativo.

La conseguenza naturale è che ho sempre meno tempo da dedicare a questa attività, anche se non nego che la partecipazione attiva alle assemblee e alle riunioni che abbiamo

organizzato in questi anni, mi ha sempre dato tanto da un punto di vista umano, per il confronto con altri genitori più ravvicinato rispetto al congresso che ha una cadenza biennale; inoltre senza grosse ambizioni per progetti futuri, ma parlando molto in maniera egoistica, mi piace pensare che esserci in prima persona vuol dire fare qualcosa che sia utile per Simone e per la mia famiglia.

Fatta questa premessa, anche se è da tanto tempo che so di dover confermare o meno la mia candidatura, ho ancora le idee confuse e non ho ancora preso una decisione definitiva.

Pensando all'entusiasmo che inizialmente tutti abbiamo messo nelle attività della nostra associazione, forse non sarebbe male se entrassero nuove famiglie, che, con rinnovato entusiasmo, contribuissero a mantenere "vivace" la vita dell'associazione collaborando per la sua continua crescita.

A presto  
Elisa Carapia in Monti



### Ulla Mugler, consigliere

Ciao, sono Ulla Mugler, d'origine tedesca ma "italianizzata" da ormai più di 15 anni.

Abito nella provincia di Padova, ho due figlie (Vittoria 12 anni CdLS e Sofia 10 anni).

La nostra associazione per me è stata fondamentale soprattutto al momento della comunicazione della diagnosi, all'inizio dell'avventura.



Quando dico associazione intendo proprio le persone concrete che la animano, sia chi rispondeva dalla "sede" (all'inizio c'era solo Simona), sia le famiglie con cui ci si poteva confrontare, i referenti delle varie regioni e per ultimo, ma non meno importanti, i medici che ci seguono con affetto da anni.

Tutte persone belle, positive, ma anche realistiche, che condividevano e capivano le mie paure.

Pian piano mi sono sempre più avvicinata all'associazione anche se per me non è stato facile perché agli inizi ero una delle poche ad avere in casa una "cornelia mild" e mi sembrava di non essere all'altezza delle problematiche più complesse.

Comunque, superati i primi timori, ho dato una mano dove potevo, perché sono convinta che se tutti riusciamo a dare anche solo un piccolo contributo, insieme siamo in grado di realizzare ancora tantissimo, magari tirar fuori ancora qualche sogno che abbiamo nel cassetto. Per tutto questo sono disposta a ricandidarmi come consigliere chiedendo anche ad altri di unirsi al "nostro piccolo gruppo" perché da soli non ce la facciamo (più).

*N.d.r. Ulla Mugler ricopre anche il ruolo di Presidente del SAC internazionale da 2 mandati.*

*E', inoltre, il nostro "National leader" e rappresenta l'Italia in tutti i congressi mondiali (Australia, Canada, Regno Unito, Danimarca e, prossimamente, Argentina)*

### Fausto Getuli, consigliere



Fausto Getuli, uno dei fondatori. Consigliere da 3 mandati. Sposato con Franca ha Dario di 29 anni. Conosciuto da tutti come promotore del Trofeo Cornelia de Lange del 1° maggio, (gara podistica per bambini che si tiene da più di 10 anni a Castelgandolfo).

Non tutti forse invece sanno che è stato parte attiva in tutti questi anni nel condividere scelte e decisioni dell'associazione.

Negli ultimi anni, per sopraggiunti impegni professionali e familiari, non è più riuscito a seguire da vicino le scelte associative ed è quindi a malincuore che rimette il proprio mandato.

### Massimo Forti, presidente dei Revisori dei Conti

Ciao, purtroppo non ho partecipato alle attività dell'associazione perché in questi anni la vita privata e il lavoro mi hanno cambiato la vita.

Nonostante ciò, credo che la presenza della nostra associazione sia importante per tutti coloro che credono nella condivisione e nella ricerca di un aiuto alle difficoltà, nell'affrontare il percorso che dobbiamo fare come famiglia dopo l'arrivo dei nostri figli.

Nel frattempo, insieme ad altri genitori elbani, abbiamo creato una nostra associazione per cercare di risolvere oltre ai normali problemi che ben conoscete, anche quelli legati all'insularità che a volte compromettono anche la qualità di vita delle persone sane e quello del "Dopo di noi".

Anche per questo il mio ruolo di presidente dei revisori dei conti è stato pari a zero.

Per il futuro non intendo ricoprire alcuna carica, continuando a sostenere l'Associazione come socio ed augurandomi che altri lo facciano con più impegno e slancio di me.

Un caro saluto a tutti voi.

Massimo Forti

## ELEZIONI DEL NUOVO CONSIGLIO DIRETTIVO

### Massimo Scaminaci Consigliere dei Revisori dei Conti

Ho ricoperto questa carica dal 2007 e sono già passati cinque anni.

Questa carica non ha compiti particolari perché è solo rappresentativa ma è servita per avere un coinvolgimento più attivo nell'associazione; potendo partecipare ad alcune riunioni del consiglio direttivo ho avuto la possibilità di toccare con mano quanto c'è da fare e quanto è stato fatto. Purtroppo per vicissitudini personali non sono riuscito a partecipare in modo continuo e incisivo.

Invito specialmente i nuovi soci a candidarsi anche per queste cariche minori che consentono di entrare meglio nella situazione della nostra associazione, sempre più bisognosa di nuove idee e persone con entusiasmo e voglia di fare.

Non presenterò una mia candidatura ma sarò sempre disponibile per aiutare la nostra associazione.

Massimo Scaminaci

### Silvia Basso Battaglia Consigliere dei Revisori dei Conti

Ciao a tutti, sono Silvia Basso, mamma di Giulio Battaglia. Sono entrata nel comitato dell'Associazione come consigliere e in questi anni ho potuto constatare la competenza e l'impegno di tutti i membri; io come consigliere ho fatto ben poco: ho presenziato alle riunioni indette, limitandomi ad ascoltare e talvolta a dare la mia opinione. Mi dispiace di non essere stata capace di un intervento più incisivo o propositivo. Stare nel comitato e, in generale, nell'Associazione, per me è stata un'esperienza bellissima, di crescita e di sostegno, e la consiglio a tutti. Anche per questo lascio libero il posto e non mi ricandiderò alle prossime elezioni, un pò per lo scarso contributo che ho saputo dare, un pò per la difficoltà di mettersi in contatto con me (abito lontano, spesso non guardo le mail, a volte non sono rintracciabile al telefono, ...), ma sono sicura che ci saranno altri genitori pronti a mettersi in gioco. Sempre per il bene dei nostri ragazzi!  
Ciao a tutti!

### Giuliana Ferrari Presidente dei Proviviri

Eccomi, sono Giuliana Turato, mamma di Stefano Ferrari, residenti a Biella.

Sono in carica da 10 anni eletta per due volte, Presidente dei Proviviri.

Questa carica non è gravosa di mansioni specifiche, ma sono stata sempre presente nei consigli, riunioni e ho rappresentato la mia regione (Piemonte) dove ci sono circa 8 ragazzi CDLS.

Ogni tanto pubblico un articolo sui giornali locali e a seguito di questo sono stata invitata a una conferenza all'Ospedale di Biella; ho partecipato alla giornata delle malattie rare a Torino ed inoltre sono il "portacolori" della ns/ Associazione con Ass. Williams di Milano per le attività del progetto Autonomia che si svolgono in Lombardia. Ho rappresentato la Sindrome di Cornelia De Lange a Telethon nel 2000, (quell'anno padrino dell'evento fu il Prof. Dulbecco).

Mi ero candidata su suggerimento di altre famiglie con figli adulti. Ora mio figlio ha compiuto 40 anni e in dodici anni che sto con voi, siamo cresciuti e non solo di età... Siamo cresciuti dentro, noi, con tutta l'Assoc. Abbiamo percorso dodici anni alla ricerca di aiuti finanziari, di aiuti per inserire i nostri figli adulti in attività fuori dall'ambiente scolastico, consigliando e aiutando almeno moralmente le famiglie incontrate ai Congressi. Un importante compito che ho potuto svolgere è stato quello di telefonare a decine di famiglie aiutandole nella compilazione di un questionario, o solamente per dare loro la spinta per chiedere all'Associazione informazioni e/o nomi di medici presenti sul loro territorio, oppure per fare una chiacchierata e poter buttare fuori quel rospo che tante volte ci teniamo dentro perché spesso, in famiglia, non vogliamo appesantire di più la situazione. Tutti noi possiamo essere utili...

Sarebbe molto importante che si candidassero genitori giovani, preparati, che possano partecipare con informazioni nuove nei vari ambiti, ad esempio sulla scuola (ormai fuori dal mio quotidiano) o sulle attività sportive, sull'educazione, ecc...

Ecco ... l'Associazione ha bisogno di questi giovani genitori. Le famiglie con bimbi piccoli sono in aumento e tutti hanno bisogno di tutti. Il tempo lo si trova, anche da Biella, molto scomoda per i mezzi di trasporto, e quel week-end per una riunione di consiglio, può sembrare una piccola vacanza...

All'inizio può sembrare tutto difficile ma, mi ha suggerito mia figlia, a tutte le domande c'è una risposta: basta cercarla e volerla.

Giuliana



### Davide Roveda Consigliere dei Probiviri

Carissimi genitori, sono Davide Roveda della provincia di Verona, papà di Giorgia di 12 anni in carica come consigliere presso la nostra associazione.

Queste poche righe non sono mirate necessariamente a promuovere una mia futura ricandidatura bensì un'occasione per condividere con tutti voi la mia esperienza e le impressioni vissute, allo scopo di sensibilizzare chi come me quando è entrato a far parte di questa famiglia, non pensava di trovare il tempo e la forza per dare il proprio contributo alla vita dell'associazione.

A dire il vero mi è bastato un solo incontro con le poche persone che storicamente hanno dato vita a questa importante associazione, per capire che dovevo esserne parte attiva nella misura in cui la mia vita me lo avrebbe concesso.

La mia piccola e limitata esperienza come consigliere dell'associazione mi ha fatto capire quanto sia importante contare sul parere di più persone anziché ritrovarsi soli attorno ad un tavolo (la presenza di persone nuove talvolta ti fa vedere aspetti che non avresti mai colto) di quanto efficace sia sentirsi uniti nell'affrontare certe situazioni.

Credo sia un'esperienza che a rotazione tutti dovremo fare per sensibilizzarci sulle problematiche di "sopravvivenza" dell'associazione e per accrescere in noi la consapevolezza che la strada percorsa fino ad ora, e gli obiettivi raggiunti, vanno sostenuti ed alimentati da tutti noi.

Saluti, Davide Roveda

### Paolo Tiberi Consigliere dei Probiviri

Ciao a tutti, sono Paolo Tiberi, ho conosciuto l'associazione qualche anno fa in occasione di un Congresso nazionale, durante il quale sono stato eletto consigliere.

E' stata una esperienza positiva per il confronto con altre famiglie che abbiamo sentito vicino a noi; purtroppo gli impegni lavorativi e la lontananza non mi hanno permesso di partecipare attivamente alle iniziative dell'associazione ed è per questo motivo che non intendo ricandidarmi alle elezioni dei nuovi consiglieri.

Con questo però non vorrei scoraggiare nessuno e anzi vorrei porre l'attenzione sul fatto che c'è bisogno di persone volenterose per il bene dell'associazione e di tutte le famiglie.

Distinti saluti.

Paolo

## e l'ultima parola a...

*Carissimi amici, mi permetto anch'io di dare un contributo al discorso rinnovo cariche della nostra Associazione.*

*E' chiaro che dopo anni di impegno c'è bisogno di energie nuove e fresche. C'è chi ha tirato la carretta per anni, che si è messo in gioco in prima persona, quando costituire un'associazione era qualcosa di molto meno usuale e molto meno definito di oggi. C'è chi si è inventato tutte le iniziative che l'Associazione ha messo in campo, che ne ha costruito le fondamenta e ci ha portato fino ad oggi con una struttura e alcuni saldi punti di riferimento (sede, segreteria, giornalino, sito web, congresso biennale, percorsi estivi) che a molti sembreranno dati acquisiti ma per altri è stato*



*esito di lunga fatica e lavoro.*

*Da 17 anni ad oggi sono anche cambiate le esigenze e le necessità. Oggi con un colpo di mouse si raccolgono le informazioni che in passato si ricercavano con fatica e difficoltà. I social network possono garantire scambi di esperienze in tempo reale tra famiglie anche lontane. Sebbene vi sia molta strada ancora da fare, la sensibilità e l'attenzione alle persone con disabilità e sindromi è certamente cresciuta. La regionalizzazione dell'assistenza rende molto più "locale" la trattativa per ottenere sostegni e assistenza.*

*Ci si potrebbe chiedere: ha senso ancora oggi un'associazione di genitori di una condizione rara, con pazienti sparsi in tutta l'Italia ?*

*La mia risposta è sì, fortemente sì. Forse c'è bisogno di darsi nuovi obiettivi, nuovi strumenti, nuovi progetti; c'è la necessità di stabilire nuove alleanze e nuovi contatti, ma penso che nulla possa sostituire la possibilità di essere accolti e di confrontarsi con altri genitori come avviene all'interno della nostra e di altre associazioni.*

*Abbiamo anche imparato che la sindrome di Cornelia de Lange è molto più variabile di quanto immaginassimo. Nella nostra associazione convivono genitori di bambini piccoli e di giovani adulti, bambini con forma classica e bambini/ragazzi assai lievi. Per tutti deve esserci attenzione e spazio.*

*Il prossimo consiglio avrà già una serie di necessari cambiamenti. Penso sia però indispensabile che novità e continuità trovino un giusto equilibrio. Mi sento anche di dire un'ultima cosa soprattutto ai genitori che da meno tempo fanno parte della nostra famiglia. Come si dice "nessuno nasce imparato". Chi ha fatto la storia di questa Associazione non aveva fatto*

*nessun corso di formazione, non aveva doti uniche e particolari; ha solo deciso di uscire dal guscio, di mettere il proprio tempo, la propria testa, il proprio cuore, la propria disponibilità non solo a servizio della crescita del proprio figlio ma, anche, a servizio di tutti, sforzandosi di costruire realtà ed iniziative che fossero di aiuto e di sostegno per molti.*

*E i risultati sono sotto gli occhi di tutti.*

*A prima vista la realtà di oggi, come quella di ieri, ci lascia sempre pochi spazi; la scommessa e la sfida è quella di trovare quegli spazi, temporali e mentali, che ci sono per continuare a mandare avanti questa importante avventura. Come aveva detto un papà di una bambina di Roma alla riunione fondativa dell'associazione "Lo dobbiamo fare per i nostri figli, e basta !!"*

*Da parte mia, da "zio" dei vostri ragazzi, confermo sin d'ora la mia disponibilità a continuare con la stessa voglia e lo stesso entusiasmo il cammino che insieme abbiamo cominciato ormai 17-18 anni fa.*

*Angelo*

## Nuovi candidati

***Alla luce delle testimonianze fin qui riportate caldeggiamo la partecipazione di tutti e speriamo che in molti si propongano come nuovi candidati.***

Le cariche ufficiali da ricoprire sono 11 (5 per il consiglio direttivo, 3 per collegio revisori dei conti e 3 per collegio probiviri), ma se i **candidati fossero in numero maggiore** avrebbero comunque l'opportunità di **poter partecipare alle riunioni ufficiali** e potranno essere chiamati per qualche sostituzione.

**Chi vuole altre informazioni o pensa di poter dare una mano e dare il proprio nominativo può farlo sin da ora telefonando a Giorgio (331 1305101 alla sera) o a Ulla (329 2170056).**

Le adesioni potranno essere date anche al congresso stesso.

## Votazioni

**Le votazioni si svolgeranno durante l'Assemblea dei Soci** di sabato pomeriggio tramite scheda che verrà consegnata direttamente al congresso.

La votazione è segreta e i risultati verranno forniti domenica prima della chiusura congressuale. Possono votare sia i Soci Effettivi (uno solo tra i due genitori di soggetti con sindrome di Cornelia de Lange), sia i Soci Sostenitori\*.

\* Per diventare Socio Sostenitore si deve fare domanda in sede ed essere presentati da due soci anziani, iscritti regolarmente da almeno un anno.

## Regala Solidarietà

**E' troppo presto parlare di regali? ... Forse, ma al congresso troverete un'ampia scelta di gadget che potrete regalare per le feste natalizie e ve li mostriamo in anteprima.**  
*... Così potete già arrivare con la "lista della spesa" e farli già vedere anche ai vostri amici*



25,00 €

**Pile color panna da uomo e da donna**



25,00 €

**Felpa blu con cappuccio e zip**



10,00 €

**Maglie in cotone manica lunga: bianca da donna, verde da uomo, nera da bambino**



bambino 1/2 manica  
10,00 €

adulto 1/2 manica  
12,00 €

bambino manica lunga  
16,00 €

**T-shirt blu 1/2 manica e manica lunga da adulto e bambino**



5,00 €

**Polo blu in cotone manica lunga da bambino**



la coppia  
10,00 €

**Coppia di asciugamani in spugna (viso + ospite)**

**Regala Solidarietà**



12,00 €

**Zainetto bambino**



15,00 €

**Zaino per adulto**



15,00 €

**Coperta in pile color cipria**



6,00 €

**Candela al profumo speziato**



4,00 €

**Penna (con astuccio in velluto)**



12,00 €

**Grembiule da cucina in tessuto "antimacchia"**



6,00 €

**Lampada da lettura**



5,00 €

**Agendina da borsa**



6,00 €

**Cappellini con visiera**

**E ancora: borsa pieghevole per la spesa, magneti, matite, libri per bambini**

