



Associazione
Nazionale
di Volontariato
Cornelia
de Lange

il giornalino delle famiglie

VOLEVO RINGRAZIARE...

Un saluto a tutti. Ecco ancora una volta una trasformazione del nostro periodico: in abbonamento postale e con un Direttore Responsabile! Ringraziamo Gianni Michele per la sua collaborazione e disponibilità a ricoprire questo ruolo. Un grazie di cuore anche a Letizia Baioni per la pazienza con cui ci ha aiutato per la prima spedizione. E un grazie, come sempre, va a tutti i collaboratori che concorrono alla realizzazione di questo Giornalino; non sempre troverete i loro nomi stampati, ma ciascun articolo è un pezzettino di loro... Grazie ancora anche al CSV di Pesaro (Luca e Davide) che ci permette di accedere, gratuitamente, a Corsi di Formazione per noi di valido aiuto. E... come sempre... un abbraccio al nostro Coordinatore Scientifico, dr. Angelo Selicorni.

2002

Iscrizione annuale

La quota annua
associativa
riservata alle
famiglie CDLS
è di

60€

Ultimo termine
per il pagamento:
31 marzo 2002

(Per agevolare l'attività
della segreteria si prega
di rispettare il termine!)

SOCI EFFETTIVI

(uno dei componenti familiari
di un soggetto affetto da CDLS)

La quota dà diritto ad avere
la tessera associativa.

Ogni anno verrà
automaticamente inviato
il bollino dell'anno in corso
nel momento in cui ci perviene
la ricevuta della quota.

Questo ci aiuta a verificare
se ciascuno di noi è in regola
con i versamenti.

Ovviamente essere in regola
con l'iscrizione permette di usufruire
delle agevolazioni che di volta
in volta l'associazione propone
sui vari progetti o manifestazioni,
di votare nelle Assemblee,
di ricevere questo Giornalino
e le comunicazioni da parte
della sede.

... Cerchiamo
di non dimenticarci !!!

SOCI SOSTENITORI

(tutti possono diventarlo!)

Chiunque voglia diventare
Socio Sostenitore, e quindi
essere possessore della tessera
associativa, deve specificarlo
sul bollettino postale
o comunicarlo in sede.

La tessera vi verrà inviata
con il bollino dell'anno in corso.
A chi farà almeno

3 donazioni

nel corso dell'anno
(di qualsiasi importo)
verrà data in omaggio
la maglietta dell'Associazione.

Disponibile nelle taglie
sia da bambino che da adulto.

Nome _____
 Cognome _____
 Socio Effettivo
 Il Presidente _____
 Sede: Strada delle Marche, 49 • 61100 Pesaro
 E-mail: famiglicdl@abanet.it • www
 Linee dirette: dr. A. Selicorni: 348/2833897

Ottobre 2001 - Club Santa Cristiana - Numana

5° Congresso Nazionale sulla sindrome di Cornelia de Lange

Il Congresso recentemente svoltosi a Numana ha rappresentato un elemento di continuità con quanto proposto in passato ed un elemento di novità al tempo stesso.

Da più di 2 anni non si organizzava un evento a carattere nazionale (sebbene i cosiddetti "congressi regionali" del 2001, a Catania e Roma, avessero rappresentato importanti momenti di aggiornamento e di incontro tra operatori e famiglie) e nel periodo trascorso l'Associazione era cresciuta in termini numerici; era quindi lecito aspettarsi una rilevante partecipazione di nuove famiglie con evidenti ed importanti esigenze informative.

La riflessione sviluppata all'interno delle famiglie del Direttivo e tra chi fra i "tecnici" ha seguito più da vicino il cammino dell'Associazione aveva fatto emergere in modo chiaro l'esigenza di fornire messaggi che fossero il più possibile orientati a ricadute concrete, pratiche, tangibili per il quotidiano di ciascuno.

In questo contesto è stato elaborato un programma scientifico che lasciasse molto spazio alla parte inerente la stimolazione e la riabilitazione, pur senza tralasciare di affrontare quelle acquisizioni vecchie e nuove riguardanti la parte più specificamente medico-internistica che, spesso, può avere un peso altrettanto rilevante nella determinazione della qualità della vita della persona con CDLS e della sua famiglia.

A tutti i relatori è stato espressamente chiesto di portare messaggi concreti, applicabili "da oggi" nella vita dei bambini e dei giovani adulti con CDLS. Purtroppo la prof.ssa M.Morse, grande esperta del settore educativo e grande amica della nostra associazione, non ha potuto essere presente fisicamente per i noti eventi legati alla delicata situazione internazionale pur non avendo fatto mancare il suo prezioso contributo inviando una dettagliata relazione ricca di

messaggi concreti che è stata fornita a tutti i partecipanti.

Sebbene tutto sia sempre migliorabile, penso di poter affermare che si sia riusciti a raggiungere l'obiettivo prefissato in modo abbastanza chiaro; le relazioni proposte sono infatti state tutte molto comprensibili e ricche di spunti pratici fornendo a genitori ed operatori importanti indicazioni concrete.

A tutti i relatori, vecchi e nuovi amici della nostra Associazione, va il mio più sincero e caloroso ringraziamento.

Questo grazie si amplifica anche perché molti di loro hanno svolto con pazienza, semplicità e competenza il faticoso lavoro delle "consultazioni individuali", altro elemento peculiare e qualificante dei nostri incontri periodici.

Un'altra scelta caratterizzante e coraggiosa dell'Associazione per il congresso 2001 è stata certamente quella di offrire l'ospitalità gratuita a tutti gli operatori presenti, in modo da favorire la più vasta partecipazione possibile nell'ottica dell'arricchimento professionale e dello scambio di esperienze. La discreta numerosità degli operatori partecipanti ed i commenti da loro stessi espressi ci confortano della bontà della scelta fatta: un altro piccolo ma significativo passo concreto per migliorare la qualità della vita di ogni giorno delle persone in contatto con l'Associazione.

Per la prima volta l'Associazione ha dovuto risolvere il problema di reperire volontari per l'assistenza dei bambini durante lo svolgimento del Congresso. Anche questa sfida è stata affrontata e vinta grazie al contributo generoso, valido e vivace di un folto ed eterogeneo gruppo di giovani proveniente da varie parti d'Italia. Per loro un'esperienza certamente nuova, forte e, ci auguriamo, positiva; per noi la possibilità di aggiungere amici ad amici, nuovi compagni di strada, semplici ma preziosi, indispensabili per chi vuole

*andare ancora molto molto lontano!
Dulcis in fundo non può non essere sottolineata con gratitudine e soddisfazione l'enorme mole di lavoro svolto dalla segreteria organizzativa con qualità, semplicità ed efficienza, sia in fase pre-congressuale che nel corso del meeting stesso.
Ma è già ora di guardare al futuro...
Il Congresso ci ha regalato un nuovo, ricco e vivace Direttivo che guiderà le nostre scelte*

*nei prossimi 4 anni. Il programma per le attività 2002 è già in cantiere.
Tra le molte idee, certamente di spicco il "Progetto Estate" che, se realizzato, ci farà fare un ulteriore importante passo in avanti.
E si comincia sempre più insistentemente a pensare all'organizzazione del Congresso Mondiale del 2005.....*

Angelo Selicorni

Riportiamo ora dei riassunti delle varie sessioni congressuali, informando che sono comunque in lavorazione gli **Atti integrali** del Congresso e che verrete tempestivamente informati appena saranno pronti.

Infettivologia respiratoria

Prof. Paola Marchisio

Tutti i bambini nei primi anni di vita sono affetti da infezioni respiratorie recidivanti, in particolare otite media, rinite, faringite, sinusite. Si ritiene del tutto normale una frequenza di infezioni respiratorie pari a 8 per anno nel bambino di età inferiore a 3 anni e pari a 6 nel bambino oltre i 3 anni di vita. Poco è noto sulla frequenza con cui queste infezioni si manifestano nel bambino con Cornelia de Lange. D'altronde è importante conoscere bene queste patologie e cercare di prevenirle perché alcune di esse, in particolare otite media e sinusite, possono fortemente complicare la situazione respiratoria del bambino e soprattutto possono aggravare un deficit uditivo sottostante.

Dai pochi studi che si sono occupati del problema è evidente infatti che alcuni bambini hanno una sordità "di base" (neurologica) che può essere aggravata dalla presenza di una otite media cronica (presenza di "catarro" all'interno dell'orecchio).

Prevenire o, quando presente, riconoscere e trattare adeguatamente la presenza di otite media può migliorare di molto la capacità uditiva del bambino e quindi permettergli una migliore relazione con l'ambiente. La prevenzione più semplice è rappresentata da una accurata pulizia del naso (con soluzione fisiologica usata in abbondanza), eseguita quotidianamente, per evitare che le secrezioni catarrali ristagnino e quindi "bocchino" il catarro all'interno dell'orecchio medio e dei seni paranasali. Inoltre è importante che il bambino non venga esposto al fumo degli adulti e, durante il periodo invernale, eviti di respirare aria fredda (basta coprire naso e bocca con una sciarpa leggera!).

Il paziente giovane adulto

Dr.ssa Donatella Milani

Ai fini di un inquadramento della storia naturale della Sindrome di Cornelia De Lange, è stato eseguito uno studio su 23 pazienti giovani adulti (13 maschi, 10 femmine) di età compresa tra i 15 e i 34 anni (età media: 23,5 anni).

Premessa necessaria e fondamentale è che i risultati di tale indagine vanno interpretati alla luce del minore e tardivo riconoscimento diagnostico e della minore conoscenza della storia naturale della patologia che in passato ha condizionato negativamente, in molti casi, lo sviluppo fisico e la prognosi mentale dei ragazzi affetti.

L'accrescimento staturponderale si conferma inferiore ai limiti di norma nella maggioranza dei casi; circa la metà dei ragazzi presentano inoltre un eccesso ponderale, ed il 65% ha una circonferenza cranica inferiore ai limiti di norma.

Sono state testate le problematiche a carico dell'apparato gastrointestinale: la maggioranza dei pazienti valutati presenta reflusso gastroesofageo e conseguente esofagite da reflusso; la sintomatologia si presenta per lo più atipica (ad esempio, irritabilità), ma è spesso ben controllata dalla terapia farmacologica.

Un dato importante è rappresentato dalla assenza di malformazioni maggiori in 11 pazienti sui 23 totali; qualora presenti, sono più frequenti a carico dell'apparato cardiovascolare e genitourinario.

Le complicanze mediche più frequenti riguardano problematiche visive ed odontostomatologiche, ed è segnalata in alcuni pazienti la presenza di epilessia.

Il ritardo delle tappe di sviluppo è nella maggioranza dei pazienti di grado medio, ma può essere estremamente variabile: il settore più compromesso si conferma essere quello del linguaggio.

Risulta inoltre frequente il rilievo di problematiche comportamentali.

Le patologie gastroesofagee

Dr. Sergio Luzzani

Le patologie del tratto gastroenterico hanno una notevole rilevanza ed incidenza nei pazienti affetti da Sindrome di Cornelia de Lange (CDLS), e possono essere classificate in congenite ed acquisite.

Al primo gruppo appartengono patologie che possono manifestarsi alla nascita o nei periodi immediatamente successivi, quali le malrotazioni intestinali e la stenosi ipertrofica del piloro.

Al secondo gruppo appartiene invece quella che è risultata la

p a t o l o g i a
gastroenterologica più frequente nei bambini con CDLS, tanto da essere inclusa tra i caratteri maggiori della sindrome: la Malattia da Reflusso Gastro-Esofageo (M.R.G.E.).

Allo stato attuale delle conoscenze è possibile affermare che il Reflusso Gastro-esofageo è la patologia del tratto gastroenterico più frequente nei bambini affetti da CDLS.

Il primo lavoro volto a confermare quest'affermazione risale al 1981. Successivamente altri studi hanno evidenziato la presenza di un Reflusso Gastro-Esofageo patologico in pz con CDLS. con un'incidenza variabile dal 62,5% al 76,5%.

La M.R.G.E. è dovuta al passaggio di contenuto gastrico (normalmente acido) in esofago.

L'esposizione dell'esofago al materiale acido gastrico comporta un insulto diretto della mucosa

con un quadro di esofagite.

I sintomi e segni clinici in base ai quali sospettare la M.R.G.E. si distinguono in digestivi ed extra-digestivi. I primi comprendono vomito, rigurgito, ematemesi, pirosi, disfagia, dolore retrosternale o in sede epigastrica alta, singhiozzo, anoressia, etc.

Le manifestazioni atipiche includono, invece, la patologia respiratoria (polmoniti, apnee, cianosi, tosse, asma, etc) e quella neurologica (Sindrome di Sandifer ed anomalie della postura).



Da sinistra: Dr. A. Selicorni, Prof.ssa P. Marchisio, Dr. M. Mancino, Dr. S. Luzzani

L'assenza di studi specifici ci ha spinto ad intraprendere uno studio sistematico, volto ad evidenziare le caratteristiche principali della Malattia da Reflusso Gastro-Esofageo in questi bambini.

Il protocollo utilizzato presso il nostro centro prevedeva un'attenta analisi clinica e l'esecuzione di alcuni esami strumentali:

- Studio Radiologico con mezzo di contrasto (per la registrazione di eventuali reflussi gastroesofagei, lo studio del tempo di svuotamento gastrico, il rilievo di importanti dettagli anatomici - morfologia esofago-gastrica, eventuale presenza di ernia iatale -, la diagnosi di eventuali malformazioni asso-

ciate - malrotazioni intestinali, duplicazioni intestinali, stenosi ipertrofica del piloro, stenosi duodenale).

- pH-metria (tale esame si è dimostrato di grande importanza nello screening del reflusso in bambini con CDLS, dimostrando, nella nostra esperienza, una sensibilità del 90%).

- Esofago-gastroduodenoscopia (quest'indagine consente di effettuare un'esatta stadiazione dell'esofagite e delle lesioni esofagee eventualmente presenti).

- Manometria Esofagea (tale metodica, sebbene rivesta un ruolo limitato per la diagnosi della M.R.G.E., è utile per lo studio dei

disordini della motilità esofagea).

Su 32 pazienti giunti alla nostra osservazione abbiamo diagnosticato una M.R.G.E. in 28 (87%); non sono invece state diagnosticate altre patologie a carico dell'apparato digerente.

La M.R.G.E. si manifesta con uguale incidenza

nei due fenotipi clinici, classico e mild, con cui si presenta la CDLS. Esiste tuttavia una stretta correlazione tra il fenotipo clinico e la severità del danno esofageo.

La M.R.G.E. si presenta con caratteristiche particolari in pazienti affetti da CDLS. Nella nostra esperienza, infatti, l'esordio di questa patologia si è dimostrato alquanto subdolo.

Rispetto alla popolazione normale, in bambini con CDLS. i sintomi tipici di M.R.G.E. sono meno frequenti.

Infatti spesso la M.R.G.E. si manifesta prevalentemente con sintomi atipici quali l'autoaggressività, l'iperattività e l'agitazione notturna,

lo stridore dei denti (bruxismo). E' quindi importante sottolineare come il verificarsi della maggior parte di tali sintomi atipici, in genere attribuiti alla patologia neurologica di base, sia invece da attribuirsi alla presenza di reflusso gastroesofageo.

Questo dato trova conferma nel fatto che nella maggior parte dei casi, una terapia adeguata è stata in grado di ridurre, ed in alcuni casi addirittura eliminare, questi sintomi, che pertanto possono essere considerati come tipici di M.R.G.E. in pazienti con CDLS.

Solo il bruxismo è migliorato in un numero più ridotto di pazienti. Tale comportamento sembra legato al fatto che questo sintomo può in alcuni casi essere causato esclusivamente da disturbi dentali, stress, o altre situazioni di disagio. La malattia da reflusso gastroesofageo, può essere trattata conservativamente, farmacologicamente

o chirurgicamente.

La terapia conservativa è valida per ogni paziente con sintomi suggestivi di M.R.G.E. e consiste nell'assunzione da sdraiati, della posizione prona anti-Trendelenburg (30°).

La terapia farmacologica è rivolta a correggere i differenti aspetti patogenetici del disordine e si basa sull'assunzione di diversi farmaci procinetici (Domperidone), Antiacidi (Idrossido di Magnesio), Anti H₂ (Ranitidina) o Inibitori di Pompa Protonica (Omeprazolo).

La terapia medica riesce in genere a controllare il reflusso nei pazienti affetti da forma Mild, meno in quelli con forma Classica. Visti gli ottimi risultati ottenuti, riteniamo essenziale la programmazione di un adeguato ciclo di terapia, in particolare in quei bambini con fenotipo Classico, che più spesso evolvono verso forme gravi di M.R.G.E.

Dal punto di vista chirurgico, la maggior parte dei chirurghi di Scuola Europea è solita eseguire la Plastica anti-reflusso sec. Nissen, associando la gastrostomia e/o la piloroplastica.

Per evitare gli effetti collaterali associati a questa tecnica (Gas Bloat Syndrome, Dumping Syndrome) noi, da numerosi anni, eseguiamo, con buoni risultati, la plastica antireflusso secondo Boix Ochoa associata a piloromiotomia.

Visti i risultati soddisfacenti raggiunti con la terapia chirurgica, nel senso di un miglioramento sia della sintomatologia che delle lesioni del reflusso gastroesofageo, rimane ancora da chiarire se non sia più conveniente una maggiore tempestività chirurgica nei bambini affetti da forme gravi di reflusso.

A proposito di vaccinazioni...

Dr. Mauro Mancino

In collaborazione con il Dr. Angelo Selicorni è stato condotto uno studio riguardante le vaccinazioni obbligatorie nei bambini affetti da CDLS. Scopo del lavoro è stato valutare se vi siano state discriminazioni nel momento delle vaccinazioni e se si siano verificati degli effetti indesiderati e collaterali alle vaccinazioni stesse.

Le vaccinazioni obbligatorie, nel nostro Paese, sono:

- le antidiftotetanica (ottenute con delle anatossine);
- l'antipoliomelite (fino al 1999 eseguita tramite vaccino "Sabin" a virus vivo attenuato e successivamente con "Salk" a virus morto);
- l'antiepatite B (ottenuto con ricombinanti genici).

Il calendario vaccinale prevede una prima chiamata circa al 3° mese di vita e due richiami a distanza di 4 - 8 settimane dal primo e di 6 mesi dal secondo. Successivamente, a circa tre anni di vita, si esegue un richiamo contro la poliomielite e a sei anni un richiamo per il vaccino anti-diftotetanico.

Solitamente durante la prima seduta vaccinale vengono proposte anche delle vaccinazioni facoltative (soprattutto anti-pertosse, anti-hemofilus B) che,

salvo le eccezioni segnalate dall'OMS e dunque dal Ministero della Sanità, vengono vivamente consigliate.

Un questionario è stato inviato alle famiglie dei pazienti portatori di CDLS e sulla base delle loro notizie si è potuto concludere che salvo rare eccezioni non si sono verificati atteggiamenti discriminatori nei confronti dei pazienti affetti dalla sindrome da parte degli operatori dei servizi preposti alla funzione di vaccinazione.

Sono inoltre risultati evidenti effetti collaterali locali e/o sistemici in percentuali sovrapponibili alla restante popolazione.

Dunque le vaccinazioni obbligatorie non devono costituire un problema nè devono essere controindicate nei pazienti affetti da CDLS e ci proponiamo di poter ulteriormente approfondire la tematica vaccinale sì da poter affermare con sempre maggiore autorevolezza che anche le vaccinazioni facoltative devono essere suggerite.

Questo aspetto assume una rilevanza soprattutto per la prevenzione di altre malattie come le polmoniti pneumococciche e l'influenza.

Anomalie renali nella sindrome di Cornelia de Lange

Dr.ssa Cinzia Sforzini, Dr. Emilio Fossali, Dr. Angelo Selicorni

Nella sindrome di Cornelia de Lange può esserci un interessamento dell'apparato renale.

Jackson, in un studio condotto su 310 pazienti, riporta un'incidenza del 12% senza però specificare il tipo di anomalie riscontrate e la gravità delle stesse.

In una casistica italiana (Dott. Selicorni) su 71 pazienti con CDLS sono evidenziate alterazioni renali nel 4% dei casi.

Per definire la reale incidenza di anomalie renali sia funzionali che strutturali è stato deciso di iniziare uno studio utilizzando un questionario che valuta gli accertamenti eseguiti (esami ematochimici, urinari ed esami strumentali) sull'apparato urinario da ogni paziente. In caso tali esami non siano stati già effettuati è stato proposto di eseguire, nell'ambito dei normali controlli clinici, quegli esami utili a stabilire una eventuale anomalia renale funzionale o strutturale.

I pazienti in cui risulteranno essere presenti delle alterazioni saranno ovviamente seguiti dal Centro Nefrologico della Clinica De Marchi.

Le informazioni raccolte ci daranno la possibilità di stabilire l'importanza di eseguire esami nefrologici di routine, per la prevenzione e la diagnosi precoce di eventuali complicanze.

Per potere fare ciò è necessario il maggior numero possibile di pazienti e quindi è importante la collaborazione di tutti. Per lo stesso motivo questo studio è stato proposto all'ultimo congresso internazionale e molti Paesi hanno già deciso di aderirvi (Canada, Portogallo, Inghilterra).

I risultati dello studio saranno comunicati al prossimo congresso italiano e verrà quindi stabilito, in base ai risultati, se e quando è opportuno effettuare esami clinici e strumentali che valutino l'apparato urinario.

Le problematiche educative nei soggetti affetti da CDLS

Dr. Emanuele Basile

Sulle problematiche educative con soggetti affetti dalla sindrome di Cornelia de Lange non sono stati scritti molti lavori. L'unico contributo, a mia conoscenza, è quello fornito da Mary Morse con cui ho avuto il piacere di lavorare e di cui condivido le linee d'intervento educativo.

In questi 3 anni di lavoro ho avuto l'opportunità di valutare/osservare circa 30 soggetti con CDLS constatando l'ampia variabilità in cui si esprime la sindrome sul piano funzionale, cognitivo e comportamentale.

Vista la complessità dell'argomento ho centrato il mio intervento su due aspetti:

- il primo riguarda la gestione dei problemi comportamentali che i soggetti affetti dalla sindrome possono presentare;
- il secondo prende in considerazione l'evoluzione e i livelli di competenze adattive riscontrati nei soggetti osservati.

Entrambi questi aspetti devono

ricevere un'attenzione particolare nel momento in cui si definisce un progetto educativo.

E' necessario riflettere su questi due aspetti (problematiche comportamentali ed acquisizione di competenze adattive) alla luce di una variabile importante; mi riferisco ai diversi gradi di sviluppo cognitivo che i soggetti affetti dalla sindrome possono presentare.

Il ritardo mentale è una variabile importante sia rispetto all'acquisizione delle competenze adattive (poiché definisce i ritmi e i margini di apprendimento), sia rispetto ai comportamenti problematici che differiscono anche in rapporto al grado di ritardo mentale.

Per quanto riguarda i livelli di sviluppo cognitivo, nei soggetti osservati abbiamo rilevato un'ampia variabilità che va dal ritardo mentale profondo al quoziente intellettuale nella norma. Va detto che la maggior parte dei soggetti affetti da CDLS presenta un ritardo

mentale di grado medio-profondo.

Le problematiche comportamentali nei soggetti affetti dalla sindrome

Inizierei questa parte prendendo in considerazione la valutazione e la gestione dei diversi problemi comportamentali che i soggetti affetti dalla sindrome possono presentare; questo deve rappresentare, a mio avviso, un obiettivo primario dell'intervento educativo con soggetti affetti da CDLS.

Tale obiettivo deve essere perseguito non solo attraverso un intervento diretto sul comportamento problematico, ma anche (e soprattutto) attraverso interventi indiretti finalizzati a sviluppare le competenze funzionali del soggetto e ad adattare le situazioni, gli ambienti e le modalità alle caratteristiche del soggetto.

La gestione dei comportamenti

problematici deve essere preceduta da un'attenta valutazione descrittiva e funzionale degli stessi.

Svolgere una valutazione descrittiva dei comportamenti problematici vuol dire definire dettagliatamente quali sono le forme specifiche attraverso cui si esprime il comportamento problematico (descrizione operativa del comportamento problematico).

A questa valutazione deve seguire un'attenta analisi fattoriale tendente ad identificare quali possono essere le variabili che spingono il soggetto a mettere in atto il comportamento problematico.

L'analisi funzionale deve aiutarci a comprendere quali possono essere i fattori che precedono, facilitano e rinforzano il comportamento problematico.

Mi sembra di poter suddividere i comportamenti dei soggetti osservati in tre diverse aree comportamentali:

- ritiro sociale (stereotipie motorie, autoisolamento e autolesionismo);
- mancanza di contenimento (iperattività, agitazione, testardaggine, opposizione, provocatorietà, ect.);
- reattività emotiva (irritabilità, immaturità emotiva, fobie/paure, ansia, labilità emotiva).

Come può essere visto, i soggetti affetti da CDLS possono presentare un'ampia variabilità fenomenica comportamentale che deve essere connessa a diverse variabili.

La prima, come dicevo precedentemente, è il grado di ritardo mentale.

L'esperienza clinica mostra quanto i soggetti affetti dalla sindrome con un ritardo mentale grave-profondo hanno mostrato più facilmente comportamenti di ritiro e, in misura minore, di mancanza di contenimento e reattività

emotiva.

Al contrario i soggetti con un ritardo mentale medio-lieve tendono a presentare comportamenti problematici nelle aree della mancanza di contenimento e della reattività emotiva. La seconda variabile è l'età; più volte i genitori (durante la compilazione delle scale) hanno sottolineato la variabilità, quantitativa e qualitativa,



dei comportamenti problematici nel tempo.

Le competenze adattive nei soggetti affetti da CDLS

Tenendo conto della gravità del ritardo mentale, che i soggetti affetti dalla Cornelia possono presentare, lo sviluppo delle competenze adattive deve rappresentare un obiettivo importante del progetto educativo.

Per competenze adattive s'intendono tutte le abilità legate alla vita quotidiana, necessarie per l'autonomie personale e sociale (autonomie personali, abilità comunicative, abilità sociali e abilità motorie).

Durante il ricovero queste abilità sono state attentamente valutate e prese in considerazione.

Vorrei commentare, insieme a voi, alcuni dati riguardanti le competenze adattive possedute dai soggetti osservati.

Abbiamo voluto verificare come varia il livello di competenze adattive

tenendo in considerazione tre variabili:

- il fenotipo clinico,
 - il livello cognitivo
 - l'età cronologica.
- **Fenotipo clinico:** dai dati emerge che i soggetti con fenotipo classico tendono a presentare dei livelli di competenze adattive più bassi rispetto ai soggetti con fenotipo mild in tutte le aree indagate.

In particolare risultano compromesse le abilità sociali (es. imitazione, riconoscimento ed espressione delle emozioni, reciprocità effettiva,) e le autonomie personali (alimentazione, controllo sfinterico, svolgimento di semplici azioni legate all'igiene personale);

- **Livello cognitivo:** i soggetti che presenta-

no un ritardo mentale più deficitario (grave-profondo) mostrano di possedere un livello di competenze adattive più basso in tutte le aree. In particolare nelle abilità comunicative (ricettive ed espressive) e nelle autonomie personali. Va detto che da una valutazione qualitativa dei dati raccolti, sono emersi i diversi livelli di competenze adattive in soggetti appartenenti alla stessa fascia di ritardo mentale. Certamente la valutazione del percorso riabilitativo, compiuto dal soggetto, può rappresentare una variabile in grado di spiegare queste differenze (i soggetti affetti dalla Cornelia che non avevano ricevuto interventi educativi validi mostravano limitate competenze adattive tali da non potere essere giustificate dal livello di sviluppo cognitivo).

- **Età cronologica:** con il crescere dell'età aumentano le competenze adattive in particolare le autonomie personali, le abilità motorie e le abilità comunicative (sul versante ricettivo).

Non sembrano migliorare le abilità comunicative espressive.

Io credo che questo sia un dato importante per i genitori e per tutti coloro che lavorano con questi soggetti poiché mette in evidenza la presenza di margini di miglioramento che si possono avere se si interviene precocemente ed utilizzando modalità e tecniche educative adeguate e sintoniche alle caratteristiche funzionali del soggetto.

Le strategie educative

Dicevo precedentemente che l'intervento educativo con soggetti che presentano un ritardo mentale significativo (qual è quello dei soggetti affetti da CDLS) deve avere una duplice finalità: la prima è quella di migliorare/sviluppare il livello di abilità individuali, la seconda è quella di modificare/strutturare l'ambiente ed utilizzare delle tecniche che si adattino ai deficit funzionali del soggetto permettendogli di esprimere ed esercitare il suo potenziale di apprendimento.

Un deficit funzionale importante nei soggetti con ritardo mentale è rappresentato dalle limitate competenze astrattive.

Il livello di competenze astrattive è sintonico alla gravità del ritardo mentale. Questo vuol dire che i soggetti con un ritardo mentale profondo avranno un livello di competenze astrattive basso, quindi una maggiore possibilità di comprendere le relazioni tra gli eventi, le attività che dovranno svolgere, le richieste dell'ambiente se le informazioni riguardanti queste situazioni saranno tradotte in codici percettivamente visibili. Di seguito accenno ad alcune tecniche/strategie educative utilizzate con soggetti affetti dalla sindrome che si sono rivelate efficaci.

1. Organizzazione dello spazio: questa strategia educativa è stata molto utilizzata con soggetti che presentano un ritardo mentale importante (grave-profondo).

Organizzare l'ambiente si intende la disposizione fisica della stanza o dello spazio utilizzato per l'insegnamento, il lavoro, il tempo libero e le attività quotidiane. Tale strategia serve per aiutare i soggetti ad identificare e ricordare loro le attività che svolgono in quel luogo e la relazione tra le varie attività. E' molto importante stabilire aree e confini visivamente chiari e coerenti con le attività (ad es. l'angolo del gioco-tempo libero si caratterizzerà per la presenza di un tappeto e di una scatola contenente giochi. Lo spazio

Dovranno essere costruite delle agende visive in cui saranno rappresentate i diversi momenti della programmazione giornaliera.

sarà delimitato da grossi cuscini colorati). La ripetuta associazione tra l'attività svolta e le caratteristiche dell'ambiente aiuteranno il soggetto a comprendere dove si svolgono le attività e che cosa dovrà fare quando si troverà in quello spazio.

2. Tecnica dell'oggetto-funzione:

anche questa tecnica viene utilizzata con soggetti che presentano uno sviluppo cognitivo deficitario. Il requisito funzionale che permette l'utilizzo di questa strategia educativa è rappresentato dalla capacità del soggetto di comprendere la relazione tra due eventi sulla base di una semplice associazione per contiguità.

Molti soggetti con CDLS (con un ritardo mentale profondo) possiedono questo requisito funzionale che si esprime nella loro capacità di cogliere la relazione tra uno stimolo (ad es. il cappottino) e l'effetto/evento che segue (uscire di casa). Questa abilità permette ai genitori ed operatori di identifi-

care una serie di oggetti rappresentativi di altrettanti specifiche funzioni.

L'acquisizione, da parte del soggetto, dell'utilizzo di oggetti-funzione può rappresentare uno strumento di comunicazione sia sul versante ricettivo (poiché è possibile mostrare l'oggetto per informare il soggetto sulle attività e/o momenti della giornata) sia sul versante espressivo poiché l'orientarsi del soggetto verso l'oggetto-funzione rappresenterà l'espressione di un bisogno/desiderio. Questo credo rappresenti un obiettivo educativo importante se si tengono in considerazione i problemi comunicativi che i soggetti affetti dalla sindrome presentano.

3. Utilizzo di agende visive:

se l'organizzazione dell'ambiente aiuta il soggetto a capire dove si

svolgono le attività, quali attività saranno svolte nell'arco della giornata ma anche in che sequenza. L'utilizzo delle agende visive rappresenta un aiuto importante per il soggetto poiché minimizzano i problemi legati ai disturbi della memoria e dell'attenzione, riducono i problemi legati all'orientamento del tempo, compensano i problemi di linguaggio ricettivo.

Dovranno essere costruite delle agende visive (orizzontali o verticali) in cui saranno rappresentate (attraverso simboli codificati e conosciuti dal soggetto) i diversi momenti della programmazione giornaliera o l'organizzazione individualizzata delle sedute di lavoro.

E' importante adeguare l'agenda visiva al livello di abilità del soggetto. Con soggetti con un ritardo mentale molto grave è necessario costruire un'agenda visiva molto semplice i cui codici siano rappresentati dall'oggetto funzione.

Dal fronte logopedico solo conferme

Simona Norcen



Simona Norcen

Trattamento riabilitativo fin da subito e con doppia finalità:

- versante prassico per una ottimale alimentazione prima ed una migliore mimica ed articolazione (qualora si sviluppi una comunicazione verbale) poi.

- versante comunicativo per sviluppare una intenzionalità comunicativa aperta su più fronti così da offrire al bambino quella più confacente alle sue capacità.

In risposta ai “no” dei centri riabilitativi: logopedia non è solo linguaggio verbale, ma stimolazione alla comunicazione; la comunicazione/scambio è presente fin dal primo momento di vita e si adatta all’evolversi delle necessità che la crescita implica!

La logopedia si occupa inoltre anche degli aspetti alimentari legati alla suzione e, successivamente, alla masticazione.

Il trattamento ha sempre senso, a meno che il bambino sia autonomo in tutti gli apprendimenti.

Il fenotipo comportamentale nella sindrome di Cornelia de Lange

Dr. Massimo Molteni

Nel 1976 Harold Johnson evidenziava un fenotipo comportamentale caratteristico in nove persone affette da CDLS, ipotizzando la presenza di “determinanti organiche” nel comportamento.

Per quei tempi, un pioniere.

L’idea che alcuni tratti comportamentali siano legati all’assetto genetico della persona si è andata espandendo negli ultimi anni, assieme alle importanti e numerose scoperte genetiche che si sono succedute: da poco ha preso impulso anche la branca che studia il rapporto tra genetica e comportamento.

In questa corrente culturale sta ottenendo un risveglio di interesse lo studio delle caratteristiche comportamentali nelle sindromi dismorfiche e disgenetiche, non solo per evidenziare eventuali caratteristiche cliniche peculiari ricorrenti, ma anche come premessa per ulteriori sviluppi nel campo della genetica comportamentale.

Gli studi sono però difficili, sia per

la relativa rarità delle patologie, come ad esempio la Cornelia de Lange, sia per la gravità fenomenica che spesso accompagna la sindrome e che tende ad appiattare i comportamenti osservabili, sia per la difficoltà di esperire ambienti e contesti sociali simili e confrontabili.

Lungo questa strada ciò che è pos-

Con questo intento è nata la ricerca che l’Ircs E. Medea, con l’unità operativa di psicopatologia, ha sviluppato proprio sulla descrizione del quadro fenomenico e comportamentale nei soggetti affetti dalla sindrome di Cornelia de Lange, grazie alla collaborazione con l’Associazione Italiana CDLS e al continuo confronto con il dr. Selicorni.

Sono stati studiati con un accurato protocollo di indagine, clinico e comportamentale e con l’utilizzo di scale di valutazione adottate dalla comunità scientifica internazionale, 27 soggetti di età compresa tra i 3 e i 30 anni e gli elementi ricorrenti sono risultati i seguenti:

- sul piano neurologico l’ipertonia distale e le disprassie buccolinguo-facciali,

- sul piano ortopedico la presenza frequente di piatto valgismo agli arti inferiori e di frequenti rilievi di cifoscoliosi,
- sul piano neuropsichico una frequente assenza di linguaggio, non



Il dr. Massimo Molteni durante l’esposizione della sua relazione.

sibile fare è sviluppare studi clinici longitudinali e descrivere coorti di soggetti affetti dalla medesima patologia, premessa per uno studio genetico e neuroradiologico più approfondito.

necessariamente correlata alla gravità del ritardo mentale, pure molto frequente.

Gli aspetti comportamentali più caratteristici sembrano legati a problemi temperamentali, con netta prevalenza della iperreattività, che si manifesta con caratteristiche diverse nelle varie epoche della vita del soggetto.

Bassa la presenza di comportamenti autoaggressivi nel nostro campione: merito del costante lavoro educativo delle famiglie?

Tra le patologie psichiche più frequenti si conferma la rilevanza della sindrome autistica e, specie nei soggetti con un ritardo mentale meno grave, dei disturbi dello spettro ansioso: ansia generalizzata e disturbo ossessivo-compulsivo.

Nell'insieme il fenotipo comportamentale presenta tutte le caratteristiche di una significativa gravità, specie per le ripercussioni sul piano relazionale e educativo che ne possono discendere: anzi senza trascurare tutti i rilievi connessi alle patologie associate, proprio la complessità del quadro fenomenico è la condizione che verosimilmente impegna maggiormente le famiglie nel quotidiano divenire assistenziale.

L'impegno è continuare nell'analisi dei dati: da una parte per contribuire alla conoscenza della sindrome e più in generale alla conoscenza delle determinanti organiche alla base del comportamento umano, dall'altra per individuare quegli elementi di debolezza caratteristici di questa sindrome, ovvero i punti di forza, su cui iniziare fin da subito un lavoro educativo e riabilitativo mirato: per migliorare in maniera significativa la qualità della vita di queste persone e delle loro famiglie.

Insieme, ricercatori e famigliari, possono far fare passi in avanti allo studio di questa sindrome per rendere migliore il futuro di quanti sono e ne saranno affetti.

È il nostro impegno, che speriamo di condividere ancora con voi.



Uno splendido momento di relax di un volontario con la 'sua' bimba!

La nascita di un bambino con una malattia rara

Dr.ssa Donatella Sessa

Un bambino colpito da una malattia rara è uno scacco alla visione onnipotente del mondo di oggi che ha il pensiero/tentazione di poter esercitare un controllo pressoché totale sullo svolgimento della vita.

Si "procrea responsabilmente" con continui monitoraggi ed esami con l'idea che tutto è sotto controllo grazie alla scienza che riuscirà ad eliminare il "male" nel mondo (quello che ogni società considera tale), poi ... nasce un bambino con una malattia congenita e rara che lo rende diverso dagli altri.

È questa una informazione potente e tragica che colpisce i genitori che hanno subito uno scacco, come il medico che li ha seguiti con l'implicita promessa che tutto sarebbe andato bene.

La sua frustrazione si allea a quella dei genitori: occorre 'riparare'; il medico deve riacquistare competenza, i genitori gli chiedono 'aggiusta' il nostro bambino: inizia così un percorso terapeutico di accertamenti, verifiche ed esami sempre più approfonditi e raffinati alla ricerca di una diagnosi. Diagnosi che per definizione, evidenzia gli aspetti patologici della malattia per curarla in modo che ritorni ad essere sano.

Il contesto onnipotente, il continuo perseguire la riparazione del difetto originario centrando tutta l'attenzione su un futuro dove vi sarà la soluzione 'del problema' può privare i genitori ed il figlio della normalità del quotidiano.

Bambini speciali perché?

Speciali non perché diversi • hanno il potere di modificare equilibri e rapporti • trasformare fiducie in delusioni • scardinare la tranquillità della famiglia e dell'ambiente che li circonda • sono fortissimi • obbligano alla mobilitazione di tutte le energie • ad allargare gli orizzonti mentali • a diventare forti ed inossidabili • richiedono per la loro accoglienza nel mondo un percorso altro dai soliti • iniziative originali e posizioni personali • impegni nuovi • mobilitazione di pensieri • attenzioni • energie e competenza.

E i genitori?

La nascita di un bambino malato è una perdita traumatica, l'abbandono di sogni precedenti e innesta un processo di lutto che ha bisogno di aiuto e di tempo per l'elaborazione. Sarà un lungo e doloroso cammino che necessita una serie di interventi complessi sia sull'individuo e la sua rete familiare che sulla Società.

E' un evento inaspettato, imprevedibile, traumatico, dirompente e inimmaginabile; il tradimento che colpisce alle spalle, il cadere di ogni certezza, il domandarsi il perché, la crisi provocata dal non sapere, le speranze che non sia vero, che vi sia una possibilità di salvezza, che avvenga il miracolo.

Ma poi ci si rimbecca le maniche e si ricomincia. Non è impossibile per una coppia formata da un uomo e da una donna speciali perché il loro figlio li vuole così.

... speciali perchè ... hanno il potere di scardinare la tranquillità della famiglia e dell'ambiente che li circonda ... obbligano alla mobilitazione di tutte le energie ... ad allargare gli orizzonti mentali ... a diventare forti ed inossidabili...

Devono inoltre offrirsi come 'risorsa intelligente' per medici e per genitori, temperando quell'intreccio potenzialmente perverso tra cultura dell'onnipotenza scientifica e desiderio di magiche soluzioni.

Aspettative queste che distraggono dall'affrontare in modo significativo ed efficace le problematiche dell'individuo nel presente, nell'attesa di un futuro idealisticamente "perfetto" ma inesistente e forse realisticamente impossibile.

Devono tutelare il presente dei propri associati affermando il diritto alla diversità in quanto stimolo e provocazione e quindi arricchimento nel mondo.

E' inoltre loro specifico compito partecipare attivamente in qualità di parti in causa e quindi con pari dignità degli altri presenti ai tavoli etici di pensiero dove si decidono le future strategie nei riguardi della vita stessa esercitando così, da fruitori, un controllo attento sul buon utilizzo sociale della scienza.

vamente in qualità di parti in causa e quindi con pari dignità degli altri presenti ai tavoli etici di pensiero dove si decidono le future strategie nei riguardi della vita stessa esercitando così, da fruitori, un controllo attento sul buon utilizzo sociale della scienza.

Saper aiutare

Saper aiutare chi si rivolge a loro • mettere a disposizione il patrimonio di conoscenze che hanno • dare informazioni e orientamenti • intervenire nelle situazioni di difficoltà per un buon inserimento sociale ma soprattutto • mettersi al fianco delle famiglie dal primo momento della prima comunicazione della malformazione del proprio figlio.

LE ASSOCIAZIONI

Saper pensare

Le Associazioni hanno il compito di esercitare un controllo attento sul buon utilizzo sociale della Scienza, e promuovere un'idea di Società considerata sana nella misura in cui è in grado di integrare in sé tutti i suoi membri, con le loro diversità e gli handicap.



5° CONGRESSO NAZIONALE

ATTI INTEGRALI

Non siamo riusciti ad avere la relazione riassuntiva del prof. Chris Oliver, ricordiamo però che tra breve saranno a disposizione gli Atti Integrali dell'intero Congresso.

Chiunque fosse interessato ad averli è pregato di richiederli in sede.

Ricordiamo come sempre:
tel. o fax 0721/34519
e-mail: famiglicdl@abanet.it

Per chi ha partecipato al Congresso: 10€
Per tutti gli altri: 15€

Relazioni dei workshop: Operatori /Genitori

Riportiamo in questo numero del Giornalino il resoconto di un gruppo solo per ogni categoria, seguiranno gli altri nei prossimi numeri...

Operatori

Gruppo educatori: le problematiche educative

Stefano Buson

Dal gruppo di lavoro che aveva lo scopo di affrontare le problematiche educative sono emerse innanzitutto alcune considerazioni generali a proposito del congresso:

- L'apprezzamento in particolare del taglio pratico, chiaro che si è voluto dare al congresso.
- Apprezzamento dell'idea di invitare gli operatori al congresso e di formare dei gruppi di lavoro per offrire la possibilità di un ruolo attivo, come occasione di confronto dell'esperienza e arricchimento reciproco.

Gli educatori hanno sottolineato l'importanza che ha la diffusione delle informazioni sulla sindrome.

In questo senso si è osservato che, spesso, le famiglie per prime svolgono una funzione importante nel passaggio di informazioni utili agli operatori.

Alcuni educatori hanno espresso l'idea di sviluppare maggiormente un ruolo attivo degli operatori in questa direzione. Ad esempio promuovendo la divulgazione delle informazioni all'interno dei rispettivi luoghi di lavoro e tra i colleghi per una maggiore conoscenza della sindrome.

L'ascolto ed il confronto interni al gruppo hanno evidenziato alcuni aspetti positivi: ritrovarsi nel racconto di altri operatori, che vivono esperienze simili alle proprie e, parallelamente, ricevere suggerimenti ed idee dall'ascolto di esperienze diverse.

Il lavoro del gruppo, iniziando dal racconto dei diversi educatori, ha permesso di identificare quali sono i principali problemi, dal punto di vista educativo, incontrati quotidianamente, le soluzioni che sono state cercate ed i risultati che si sono ottenuti.

Per primo è emerso il tema della gestione di comportamenti problematici, con un riferimento particolare all'autolesionismo e l'autoisolamento.

Possono essere riassunti brevemente alcuni punti comuni che sono stati evidenziati:

- L'esperienza ha portato ad osservare che alcuni comportamenti problematici si presentano soprattutto in occasione di situazioni di disagio. E' stata notata l'importanza di fornire ai bambini (o ragazzi) dei riferimenti, anche concreti, per aumentare la comprensione di ciò che accade e rassicurarli maggiormente. Inoltre è stata osservata l'utilità di comunicare, quando possibile ed in modo chiaro e comprensibile per i bambini, i cambiamenti previsti all'interno della giornata.
- Utilizzare delle routine quotidiane, all'interno delle quali è possibile permettere di accettare meglio i cambiamenti perché sono preceduti e seguiti da attività conosciute.
- E' stata notata la necessità di rispettare i tempi di risposta dei bambini.
- Al fine di permettere alle persone vicine di comprendere meglio le situazioni che creano disagio ai bambini, è stata sottolineata da alcuni educatori l'importanza di fare attenzione a cogliere e sostenere gli atti comunicativi chiari ed espliciti (per es. indicare, portare l'adulto vicino a qualcosa). Favorire la comunicazione, anche attraverso facilitazioni concrete (es. oggetti e foto), è utile per evitare che si presenti la frustrazione derivante da un'inadeguatezza a comunicare.

Dopo avere evidenziato questi punti è emersa una ulteriore considerazione: l'importanza di un'attenta osservazione dalla quale ricavare informazioni utili.

L'osservazione può essere svolta anche in collaborazione con altri operatori che lavorano con il bambino. Di conseguenza è apparsa evidente l'utilità di un lavoro di équipe tra i colleghi e le diverse figure professionali.

Un altro punto sottolineato da più esperienze è stato il porre attenzione a creare un clima emotivo positivo con il bambino e permettere di costruire una relazione educativa significativa.

Infine è stato affrontato il tema del rapporto tra famiglia ed educatori (o operatori in generale).

E' emersa la necessità di basare questo rapporto sulla fiducia reciproca, per favorire una collaborazione attiva che sia utile al raggiungimento di risultati migliori.

Come è stata notata l'utilità del lavoro di équipe tra operatori, per integrare i diversi punti di vista, anche tra famiglia ed educatori c'è il bisogno dell'ascolto ognuno delle esigenze dell'altro e del tentativo di integrare le diverse necessità.

Da diversi operatori è stato evidenziato il ruolo costruttivo della collaborazione tra persone che vivono con i bambini in contesti diversi.

Quest'ultimo tema è ampio e necessiterebbe di più tempo per essere affrontato e discusso.

All'interno del gruppo di lavoro si è potuto parlarne solo marginalmente, ma potrebbe essere un ottimo spunto per discussioni future.

Genitori

Gruppo genitori con figli da 0 a 6 anni

Claudia e Davide Roveda e Susanna e Mauro Beneventi

Vi riepiloghiamo brevemente quelli che sono stati i punti discussi nel lavoro del nostro gruppo:

- Saper individuare precocemente i problemi comportamentali come l'autolesionismo o altri comportamenti difficili e intervenire nel modo più appropriato.

- Difficoltà di inserimento o di intervento della struttura pubblica spesso carente e disinformata dei problemi reali e specifici della sindrome.

- Difficoltà a trovare strutture a cui appoggiarsi e ad avere un punto di riferimento che ci aiuti ad individuare degli obiettivi specifici per ogni singolo bimbo e i modi per raggiungerli.

- Necessità di stabilire tempestivamente i tempi e le modalità di intervento. Standardizzare in colla-

borazione con specialisti le mete, sapere cioè quando è il momento per partire con determinate terapie o interventi (esempio: logopedia precoce che cosa significa e quando è il momento di iniziare?)

- Difficoltà d'inserimento in un ambiente non adatto ad accoglierli e difficoltà ad aver fiducia nelle persone che, professionalmente, si devono occupare dei nostri figli.

- L'importanza da parte delle famiglie di conoscere al più presto la diagnosi per prevenire eventuali problemi ad essa correlati.

- La difficoltà ad accettare la situazione in cui ci si trova. Si ha spesso un senso di colpa e di insicurezza nei confronti del proprio figlio e la sensazione di non fare mai abbastanza o di non fare le scelte o le cose giuste.

- Il bisogno di incontrarsi con altre famiglie.



Elezioni nuovo Consiglio Direttivo

Durante l'Assemblea annuale che si è svolta nella mattinata di domenica sono stati resi noti i risultati dell'elezione per il rinnovo del Consiglio Direttivo. Questo ha provveduto anche al rinnovo delle altre cariche previste dal nostro Statuto. Ecco, schematicamente, i risultati:

Totale schede votate: 43

Totale voti: 212

(40 schede con 5 preferenze
e 3 schede con 4 preferenze)

Consiglio Direttivo

Amadori Giorgio	42	Presidente
Bruni Rosella	27	Vice Presidente
Pazzagli Valentina	24	Consigliere
Monti Elisa	20	Tesoriere
Getuli Fausto	17	Consigliere

Collegio dei Revisori dei Conti

Forti Massimo	11	Presidente
Alota Mario	15	Revisore
Ferrari Giuliana	8	Revisore

Collegio dei Probiviri

Tellatin Lorenza	15	Presidente
Mancini Alessandro	11	Probiviro
Mauri Paola	7	Probiviro

Botta e Risposta...

Abbiamo pensato di utilizzare questa rubrica per pubblicare le domande che sono state formulate durante il congresso da parte di operatori o di genitori, nella sessione del venerdì, agli specialisti presenti e le loro relative risposte. Anche questa rubrica sarà per così dire **"a puntate"**, ripartita tra questo e i prossimi numeri del Giornalino.

Iniziamo con le domande per il **dr. Sergio Luzzani** (gastroenterologo pediatra c/o ICP - Milano). Tra le risposte ne troverete una anche della **prof. ssa Paola Marchisio**, (infettivologa pediatra c/o Clinica De Marchi, Milano) chiamata in causa per la domanda in questione.

D: Quanto deve durare la terapia con omeprazolo in caso di reflusso di primo grado, quali disturbi si dovrebbero riscontrare?

R: (dr. Luzzani) Abitualmente il reflusso di primo grado non viene trattato con omeprazolo. Tale farmaco viene riservato solo alla cura di reflussi con una sintomatologia importante. Il suo utilizzo nei reflussi più lievi è giustificato solo nel caso in cui si vogliono avere indicazioni certe sull'andamento del reflusso in tempi brevi senza indagini diagnostiche invasive. Si inizia con una terapia d'attacco, a dosaggio pieno, con omeprazolo. Qualora si osservi un miglioramento della sintomatologia, indirettamente si ha una conferma della validità della diagnosi. Dopodichè si può passare all'utilizzo di altri farmaci, come la ranitidina, fino ad arrivare alla sospensione totale della terapia. Quindi si segue l'andamento clinico del paziente: ad una eventuale ripresa della sintomatologia è necessario eseguire tutti gli accertamenti diagnostici atti ad inquadrare il reflusso gastro-esofageo prima di iniziare nuovi cicli di terapia.

D: Il singhiozzo può essere un sintomo del reflusso? Si tenga presente che il singhiozzo viene al bambino ogni volta che finisce il latte e a distanza di due o tre ore; la ph-metria è stata fatta ed è risultata ok, è necessario ripeterla successivamente?

R: (dr. Luzzani) Il singhiozzo fa parte dei sintomi tipici di reflusso gastro-esofageo e può comparire anche

a distanza di due o tre ore dai pasti, spesso in relazione al tempo di svuotamento gastrico.

La ph-metria è un esame molto sensibile e specifico. Il 95-96% delle ph-metrie dà risultati attendibili. La percentuale restante è in genere condizionata dall'età del paziente, dal numero di pasti durante le ore di registrazione e da alcune altre variabili non bypassabili. Ad esempio bambini piccoli, con un elevato numero di pasti durante la giornata, possono presentare un ph gastrico (livello di acidità dello stomaco) sempre a livelli alti, per l'effetto tamponante del cibo. Pertanto eventuali reflussi possono risultare mascherati dal ph elevato del cibo. Se si hanno dei sospetti che ci sia un reflusso gastro-esofageo patologico, in presenza di una ph-metria negativa, può essere utile la ripetizione dell'esame o meglio ancora il ricorso ad altre indagini diagnostiche.

D: *C'è un rapporto tra reflusso gastro-esofageo ed infezione delle alte vie respiratorie?*

R: (dr. Luzzani) Un vero rapporto causa/effetto non è stato ancora dimostrato. Esiste invece una stretta correlazione tra patologie delle basse vie aeree (bronchiti, polmoniti, asma bronchiale etc.) ed il reflusso gastro-esofageo. Ad esempio abbiamo recentemente avuto il caso di un bambino che in età precoce ha presentato due episodi di polmonite "ab ingestis" secondarie ad un reflusso gastro-esofageo molto importante. L'intervento chirurgico di plastica anti-reflusso ha permesso una rapida guarigione.

R: (prof.ssa Marchisio) Un vero e proprio rapporto tra reflusso ed infezione delle alte vie respiratorie non esiste; è possibile che il reflusso dia origine a sintomi tipo la laringite ma questa non è una vera e propria infezione bensì un'infiammazione della laringe e quindi il bambino potrebbe avere un po' di tosse e far fatica a respirare durante il sonno.

D: *Stefano ha 29 anni e non ha mai avuto problemi di reflusso, però ha sempre vomitato molto facilmente, sempre o quasi, la mattina dopo colazione. Il medico di famiglia non ha mai dato peso alla cosa chiamando in causa il sistema nervoso; potranno ancora sorgere i suddetti problemi anche se lui ha già compiuto 29 anni? E' comunque utile fargli l'endoscopia?*



R: (dr. Luzzani) Oggi sappiamo che la storia naturale del reflusso in età pediatrica è la guarigione entro i 18 mesi circa. Non si hanno ancora dati sicuri relativi a bambini affetti da CDLS, ma sebbene più lentamente e magari non completamente anche in questi bambini la tendenza è quella del miglioramento.

Nella nostra esperienza abbiamo notato che spesso, nei bambini con CDLS in forma classica, il trattamento medico non è spesso sufficiente a garantire la guarigione. Ritengo che Stefano necessiti di una diagnosi corretta, anche se ha già 29 anni. Forse sarà difficile sottoporlo ad una ph-metria, ma un esofagogamma ed un'endoscopia sono necessari per avere una certezza diagnostica.

Esistono poi dei pazienti adulti che si rifiutano di sottoporsi ad esami strumentali, nonostante abbiano una storia e dei sintomi tipici da reflusso. In questi casi si usa prescrivere una terapia con omeprazolo per 15 giorni a dosaggio pieno: se i sintomi regrediscono è chiaro che sono legati al reflusso. Se poi, alla sospensione della terapia, i sintomi si ripresentano, la diagnosi può essere considerata certa.

Questo iter si chiama "test di scarico di 10-15 giorni". In seguito spetterà al paziente o al genitore decidere se proseguire con le indagini per avere una diagnosi più precisa.

D: *Recentemente in un controllo occasionale è stata diagnosticata un'esofagite in mio figlio che ora è in trattamento con il Motilium; chiedo se è necessario per forza l'intervento e se ci sono interventi dietetici da fare.*

R: (dr. Luzzani) Una terapia con solo Motilium è in genere poco efficace. E' necessario completare le indagini con altri esami per avere un quadro più preciso e poter decidere sulla necessità di associare farmaci più impegnativi, per quanto tempo condurre la terapia e se necessario prospettare un eventuale intervento chirurgico, al quale in genere si arriva solo dopo un fallimento della terapia medica.

Esistono alcuni accorgimenti dietetici da seguire rivolti però più a pazienti adulti che pediatrici (es: non fumare, non bere alcolici, caffè, non mangiare fritti, cioccolato, menta)

Finalmente ce l'abbiamo fatta...

L'Associazione ha donato un cellulare "riservato" ai due esperti referenti che più ci aiutano nel cammino della gestione dei nostri figli.

Questi due numeri vengono divulgati esclusivamente a chi riceve questo notiziario.

Il Dr. Selicorni ed il Dr. Basile si sono impegnati a tenerli attivi il più possibile

(compatibilmente con i loro altri molteplici impegni lavorativi)

e comunque a richiamare chi lascia un messaggio in segreteria.

Dr. Angelo Selicorni:
348.2833897

Dr. Emanuele Basile
347.6832041

Riduzioni sul canone Telecom

Dal 1° dicembre 2001 sono entrate in vigore le nuove condizioni economiche agevolate Telecom.

A beneficiarne non sono più, come accaduto fino ad ora, le utenze a basso traffico poichè le nuove facilitazioni sono riservate esclusivamente alle fasce economicamente e socialmente svantaggiate, indipendentemente dal traffico telefonico. Le nuove agevolazioni tariffarie comportano **una riduzione del 50% del canone mensile di abbonamento** a favore dei titolari di servizio telefonico di base (categoria B), se appartenenti ad un nucleo familiare ove vi sia un **percettore di pensione di invalidità civile** o di pensione sociale o un anziano al di sopra dei 75 anni di età o in cui il capofamiglia risulti disoccupato e se il valore del ISEE (*Indicatore della Situazione Economica Equivalente*) relativo al nucleo familiare non risulti superiore ai 13.000.000 di lire annui (6.713,96 Euro).

L'attestato ISEE deve essere richiesto presso i centri di assistenza fiscale (CAF), i Comuni e le sedi INPS.

- Per accedere alle agevolazioni è necessario compilare un modulo disponibile presso: i negozi Punto 187, sul sito www.187.it, presso l'INPS e CAF.

Al modulo, da spedire tramite raccomandata all'indirizzo in esso indicato, deve essere allegata:

- una fotocopia dell'attestazione Isee.
- una copia della documentazione certificante l'appartenenza alle fasce socio-economiche beneficiarie dello sconto sul canone Telecom (in particolare: una copia di un documento d'identità del titolare dell'abbonamento telefonico e, qualora diversa dal titolare, della persona in possesso dei requisiti richiesti;
- il certificato di iscrizione rilasciato dall'ufficio di collocamento, in caso di persona disoccupata o inoccupata,
- certificato dello stato di famiglia.

Le condizioni economiche agevolate hanno durata annuale e decorrono dal giorno di ricezione della richiesta, o dal giorno di attivazione di un nuovo impianto telefonico. Al fine di non interrompere l'agevolazione, Telecom avviserà gli utenti, con due bimestri di anticipo, dell'avvicinarsi della scadenza per facilitare il rinnovo della richiesta. Per i nuclei familiari al cui interno vi sia un sordomuto e utilizzi il Dts (Dispositivo Telefonico per sordomuti) è stata invece prevista la possibilità di accedere al beneficio dell'esenzione totale dal pagamento dell'importo mensile di abbonamento.

*N.B. Visto che tutte le agevolazioni possono subire variazioni o essere annullate anche entro breve tempo **chiediamo a tutti** di tenerci aggiornati nel caso veniste a conoscenza di eventuali cambiamenti.*



Tutti noi ormai sappiamo che l'Associazione è diventata una ONLUS e che quindi chi effettua una donazione può avere agevolazioni fiscali, riportiamo comunque alcune informazioni più dettagliate per chi ne avesse bisogno.

Nel **quadro RP Sezione 1 del Mod. Unico**, riguardante gli oneri detraibili (art. 13-bis Tuir) per i quali viene riconosciuta una detrazione d'imposta del 19%, (**RIGO 15** della dichiarazione annuale **2001**) sono previste **le erogazioni liberali in denaro a favore di Organizzazioni non Lucrative di Utilità Sociale (ONLUS) ai sensi dell'art. 13 Dlgs. n. 460/97.**

Si tratta di erogazioni per cui la detrazione dall'Irpef è concessa per un importo non superiore a 4 milioni di Lire nello stesso anno, limite stabilito dalla lettera i-bis dell'art. 13-bis del Tuir, oppure pari al 2% del reddito d'impresa dichiarato al netto della liberalità stessa (se tale percentuale è superiore a Lire 4.000.000).

Il versamento può essere effettuato sia a mezzo posta o banca, sia mediante gli altri sistemi di versamento previsti dall'art. 23 Dlgs. n. 241/97, cioè carta di credito, carta prepagata, assegno bancario e circolare, ed altri mezzi quali l'home banking, gli sportelli self-service ecc., avendo cura naturalmente di conservarne ricevuta.

Esenzione dal pagamento della tassa per la nettezza urbana.

A norma dell'art. 67 del decreto legislativo 15 nov. 1993, n. 507, i Comuni possono prevedere con apposita disposizione del proprio regolamento speciali riduzioni e, in via eccezionale, esenzioni dal pagamento della **tassa per lo smaltimento dei rifiuti solidi urbani**.

Tra i soggetti che molti Comuni considerano ai fini di dette riduzioni o esenzioni sono gli invalidi con determinato grado di invalidità.

Ad esempio, il Comune di Roma concede l'esenzione agli invalidi con un grado di invalidità non inferiore al 75%, a condizione che i componenti del nucleo familiare non abbiano un reddito complessivo, riferito all'anno precedente, superiore a due volte e mezzo l'importo del trattamento pensionistico minimo annuo corrisposto dall'INPS.

Riduzione dell'imposta comunale sugli immobili (ICI).

A decorrere dall'anno di imposta 1997, i Comuni, con deliberazione dei rispettivi consigli comunali, possono ridurre l'imposta comunale sugli immobili (ICI) fino al 50% oppure, in alternativa, elevare fino a lire 500.000 la detrazione (normalmente di lire 200.000) prevista per l'abitazione principale del soggetto passivo (...). La facoltà di riduzione o detrazione sopra indicata può essere esercitata anche con riferimento a categorie di soggetti in situazioni di particolare disagio economico o sociale (art. 3 del decreto legge 11 marzo '97, n.50, convertito nella legge 9 maggio '97, n.122). Tra queste situazioni possono rientrare anche quelle connesse all'invalidità di un determinato grado, secondo le valutazioni del consiglio comunale e nel rispetto dell'equilibrio di bilancio.

Che cos'è una Consulta cittadina?

La consulta è un organo istituzionale, esistono vari tipi di consulte cittadine e quella che interessa a noi genitori è la consulta socio-sanitaria:

- 1 Lo scopo della consulta è di stimolare, verificare e controllare le attività e i programmi della propria amministrazione comunale e sanitaria attraverso incontri periodici e fissi;
- 2 Collabora alle attività ove occorre; può proporre progetti di interesse collettivi-sociali e sanitari;
- 3 Dove occorre fa opera di persuasione, stimolo e pressione per l'applicazione e il rispetto delle forme di controllo e di partecipazione associata dei cittadini.

La Consulta può patrocinare, promuovere manifestazioni, pubblicazioni e altre attività nell'ambito dei suoi compiti istituzionali e definire anche le priorità socio-sanitarie, quale presupposto necessario per il perseguimento del benessere di tutti i cittadini.

La Consulta è composta dai rappresentanti delle libere associazioni del volontariato, del privato sociale, dai comitati di quartiere, dagli operatori sanitari, etc.

La prima cosa da fare, quindi, è: controllare se il regolamento del proprio Comune prevede l'istituzione di una Consulta e se ha un Registro Municipale delle associazioni.

Se questa verifica è positiva, bisogna solo partecipare...

Indicazioni per poter entrare nelle Consulte

*Ciao a tutti,
vi scrivo queste righe per dirvi quello che io e Roberto abbiamo dovuto fare per istituire la Consulta socio-sanitaria di Tivoli: abbiamo cercato 10 Soci Sostenitori della nostra associazione sul territorio, formando così l'Associazione Cornelia de Lange di Tivoli, rappresentata da me (Rosella Bruni), previa autorizzazione del Presidente (Giorgio Amadori).*

Una volta associati ci siamo iscritti nel Registro Municipale delle associazioni e siamo stati poi successivamente convocati

per istituire insieme ad altre associazioni una Consulta sociale.

C'è da dire però che gli amministratori comunali (Assessore, Sindaco, etc.) per istituire questa Consulta sono stati ampiamente sollecitati da tutti i rappresentanti delle associazioni iscritte, per circa un anno.

Quindi, il consiglio è, darsi da fare!...

Se invece nel proprio comune di appartenenza, la Consulta è già istituita, ci si limita solo ad entrare e a farne parte.

Saluti, Rosella

Progetto computer

Come tutti noi ben sappiamo l'area del linguaggio verbale è uno dei talloni d'Achille delle persone con Sindrome di Cornelia de Lange, questo in relazione a fattori molto vari e diversificati; esistono infatti soggetti con totale incapacità a parlare e soggetti che, pur essendo in grado di parlare, lo fanno in modo certamente non adeguato.

Il progetto che proponiamo vuole provare a trovare una strada innovativa in questo ambito...

Di seguito troverete una breve presentazione di un programma computerizzato realizzato dall'ing. Marco Colonna, residente a Como e responsabile dell'Associazione CPU (= Computer per l'Uomo). Questo programma potrebbe diventare uno strumento strategico, semplice, diretto ed immediato di comunicazione per le persone con gravi difficoltà linguistiche o uno strumento di stimolazione e di lavoro per coloro che hanno difficoltà minori.

Il progetto prevede il coinvolgimento di Simona Noren, logopedista esperta di CDLS, assai nota a chi da qualche tempo è in contatto con la nostra Associazione.

L'idea iniziale è di prevedere un primo studio pilota della durata di circa 1 anno che coinvolgerebbe una decina/quindicina di soggetti con CDLS; i risultati verrebbero poi valutati, divulgati all'interno dell'Associazione e, se, come ci augu-

riamo, fossero incoraggianti, il protocollo potrebbe venire esteso a tutti gli interessati.

Dal punto di vista organizzativo **l'ideale sarebbe poter coinvolgere inizialmente famiglie già dotate di un personal computer e con una conoscenza di base del suo uso o con una persona disponibile (familiare o terapeuta) con queste nozioni.**

Chi fosse interessato può contattare direttamente la segreteria dell'Associazione.

Come segnalato dall'ing. Colonna, che seguirà per gli aspetti tecnici ed informatici questa iniziativa e che sin d'ora ringraziamo, il programma è messo a disposizione da lui gratuitamente.

La speranza è di prevedere una prima riunione di presentazione del programma e del progetto globale entro la primavera per poter iniziare il più presto possibile il lavoro.

Angelo Selicorni

Descrizione programma. "EASY GRID" è un programma realizzato in ambiente Microsoft Windows che permette di mostrare sul video di un normale Personal Computer delle "griglie" di immagini (foto, simboli e disegni). Può essere utilizzata qualunque immagine (anche eventuali foto di parenti e amici) e ogni griglia può essere costituita da un numero qualsiasi di immagini (ovviamente più sono le immagini inserite in una griglia più queste risulteranno piccole). Da una griglia se ne possono richiamare altre, e via di seguito senza alcun limite (salvo quello ovviamente di non creare una struttura troppo complessa per chi la dovrà poi andare ad utilizzare).

Il bambino che utilizza questo programma seleziona una delle immagini presenti sullo schermo, utilizzando il meccanismo più adatto alle proprie capacità cognitive e/o motorie (mouse, tastiera, meccanismo a scansione automatica, touchscreen). A seguito di questa selezione il programma, in base a come è stato configurato in precedenza, potrà pronunciare una parola o una frase, suonare un intero brano musicale, mostrare messaggi significativi, presentare delle brevi animazio-

ni, oppure il simbolo selezionato potrà essere scritto in una sorta di "quaderno", consentendo la costruzione libera di vere e proprie frasi che potranno in seguito venire stampate o pronunciate. In tal modo **"EASY GRID" si presta ad essere utilizzato sia come ausilio per la comunicazione immediata, sia come strumento con cui impostare dei veri e propri esercizi di riabilitazione:** sta al terapeuta deciderne l'utilizzo, e "costruire" le griglie necessarie. Proprio per permettere che sia il terapeuta stesso a costruire gli ambienti di lavoro per i diversi casi seguiti, il programma è estremamente semplice da gestire e configurare.

Si tratta inoltre di un programma tuttora in fase di sviluppo: **è disponibile in forma completamente gratuita**, ed è aperto a consigli, suggerimenti ed esigenze particolari che dovessero emergere durante il suo utilizzo. Non è un programma "chiuso" e immodificabile, ma si potrà adeguare alle esigenze degli utilizzatori, così come queste emergeranno nel corso del progetto.

Non richiede risorse particolari: un qualsiasi computer acquistato negli ultimi 2 o 3 anni (purché dotato di scheda sonora) può andare bene.

Ing. Marco Colonna

Buongiorno a tutti, sono Simona, logopedista, e ho avuto modo di visionare il programma; penso che sia particolarmente indicato per le nostre necessità, in quanto ci consente di utilizzare materiale "vicino" al bambino ed adattabile al singolo bambino. Vi è inoltre la possibilità di usare il programma a diversi livelli, partendo da una base semplice per una comunicazione immediata, per arrivare a frasi strutturate ed articolate; quest'ultimo passaggio può rivelarsi molto utile anche a bambini che possiedano un linguaggio verbale, ma la cui strutturazione non sempre si riveli corretta, o che risulti sempre molto semplice, da qui la necessità di arricchirlo con subordinate. Il programma risulta semplice anche nell'impostazione, è quindi facilmente accessibile anche ai terapisti che non abbiano particolare dimestichezza informatica.

Simona Norcen

COME PARTECIPARE

PROGETTO COMPUTER

Chi fosse interessato a questo progetto ed avesse i requisiti richiesti nella descrizione può contattare la sede.

Visto che i posti per questa prima fase sono limitati (max. 15) accederanno i primi che si prenoteranno (dopo una verifica da parte degli operatori dell'idoneità del soggetto).

Solidarietà dalle radio...

Grazie all'amicizia che lega Andrea a Giacomo Parolisi, noto DJ che trasmette su Radio Studio Delta, (per le frequenze: www.radiostudiodelta.it) è andato in porto un grosso progetto: la realizzazione di uno spot radiofonico che, in 30 secondi, spiega chi siamo, che ci impegnamo in prima persona per i nostri figli e che se qualcuno vuole aiutarci può farlo sui nostri conti correnti (postale o bancario), menzionando poi i nostri recapiti.

Su questa radio viene trasmesso regolarmente da qualche settimana ed altre radio contattate hanno aderito all'iniziativa, tra queste anche radio24 (www.radio24.it) che, grazie a Michela Vuga, ha ospita-

to anche interviste con il dr. Selicorni e la d.ssa Morse). Giacomo ci ha dato libera disponibilità ad utilizzare questo spot. Se qualcuno quindi avesse agganci o conoscenze con radio della propria zona potrebbe chiedere di trasmetterlo gratuitamente.

In sede è a disposizione una cassetta per poterlo far ascoltare e le radio interessate potranno poi avere l'originale direttamente via e-mail da Giacomo.

Vista l'importanza di questa iniziativa caldegiamo la collaborazione di tutti, affinché in tutta Italia si possa sentire questo appello!



Questo logo deve diventarvi molto familiare!!

Promuove una grossa ed importante iniziativa che vede Alessandro Mancini affiancato a Giancarlo Antognoni...



Il giorno 01 febbraio, presso il Museo del Calcio, nel centro tecnico di Coverciano, si è svolta una conferenza stampa per illustrare **la manifestazione calcistica "Uniti per la Vita - memorial Filippo Biondi"** che si svolgerà il giorno **11 maggio '02 c/o lo Stadio comunale di Pian di Scò (AR)** al quale parteciperanno le squadre dei **Giornalisti sportivi RAI, ex Viola Master e Nazionale Piloti o Nazionale Attori.**

I proventi saranno devoluti interamente alla nostra associazione e al "Calcit - Valdarno".

Tra i presenti anche **Giancarlo Antognoni** che ringraziamo caldamente per aver dato la propria disponibilità affinché si organizzi il **Trofeo di calcio a cinque** (femminile e maschile) **che porterà il suo nome** e che si svolgerà a Firenze in primavera.

Anche i proventi di questa manifestazione verranno destinati per scopi benefici alla nostra Associazione.

"L'obiettivo di questa rubrica è quello di mantenerci informati riguardo a lavori scientifici inerenti la CDLS pubblicati su riviste internazionali.

Ritengo però indispensabile fare una premessa di carattere generale: non sempre queste pubblicazioni avranno un'immediata ricaduta pratica; spesso potrà trattarsi di singole segnalazioni il cui effettivo valore e significato sarà tutto da confermare e

dimostrare.

La calda raccomandazione che mi sento di fare a tutti coloro che leggeranno queste notizie è quindi quella di prendere queste segnalazioni per il peso che hanno: non certezze né entità assolute, ma piccole luci, sprazzi di informazioni utili per successivi approfondimenti"

dr. Angelo Selicorni

• **Krantz ID et al.**

**American Journal of medical Genetics
2001 15 ; 101 (2) : 120-129**

Exclusion of linkage to the CDLS!

Gene on chromosome 3q26.3 in some familial cases of Cornelia de Lange syndrome.

Il gruppo di Philadelphia pubblica un'accurato studio eseguito su 10 rare famiglie in cui è stata riscontrata la presenza di più di un soggetto affetto da sindrome di Cornelia de Lange, per verificare attraverso un'analisi molecolare definita "analisi di linkage" la fondatezza dell'assegnazione della localizzazione del gene responsabile della sindrome alla regione cromosomica 3q26.3.

La ricerca analizza la trasmissione di alcune piccole sequenze genetiche note localizzate nella regione cromosomica sopraccitata nell'ambito dei vari ceppi familiari. L'ipotesi alla base dello studio è la seguente: se il gene malattia è localizzato nella regione 3q26.3 si troverà sullo stesso cromosoma 3 in stretta vicinanza (linkage) con le sequenze genetiche studiate; pazienti affetti nell'ambito della stessa famiglia dovrebbero quindi mostrare una trasmissione identica di queste stesse sequenze genetiche.

Le analisi eseguite hanno escluso con certezza in 4 famiglie una localizzazione del gene malattia nella regione 3q26.3 mentre l'hanno confermata in altre 4. Nelle ultime 2 famiglie i dati non sono sufficientemente chiari e non permettono quindi di escludere o confermare l'ipotesi di partenza.

Questi risultati consentono quindi di affermare che la sindrome di Cornelia de Lange è una malattia eterogenea dal punto di vista genetico; questo significa che esiste probabilmente più di un gene nell'ambito del patrimonio genetico umano la cui alterazione è responsabile del quadro clinico. Uno di questi geni è verosimilmente localizzato nella sede da tempo ipotizzata (3q26.3) sebbene tutti gli studi sin qui effettuati non hanno portato ad alcuna specifica identificazione; l'altro/gli altri sono invece ancora da identificare sia come localizzazione che come sequenza.

In conclusione, quindi, questa ricerca dimostra come la definizione del difetto genetico della sindrome di Cornelia de Lange sia più complessa di quanto sino ad oggi immaginato. Emerge però una possibilità abbastanza affascinante e cioè che, dopo che la ricerca avrà definito completamente i vari difetti genici alla base della sindrome, potrebbe essere ipotiz-

zabile una più diretta correlazione tra tipo di anomalia genetica e gravità del quadro clinico.

Un'importante nota a margine:

La presenza di rari casi familiari non deve creare preoccupazioni e paure rispetto al rischio di generare ulteriore prole affetta da parte di ogni coppia di genitori sani.

Come più volte sottolineato questi casi sono assolutamente rari ed eccezionali e non modificano la regola, sempre ribadita e confermata nella pratica di tutti i giorni, che il rischio di avere un secondo figlio con CDLS per una coppia di genitori sani deve essere considerato basso, inferiore all'1%.



**Associazione
Nazionale
di Volontariato
Cornelia
de Lange**

*Per la tutela delle persone affette
da Sindrome di Cornelia de Lange*

Sede: Strada delle Marche, 49 - 61100 Pesaro

Telefono e fax 0721.34519

www.corneliadelange.org

e-mail: famigliecdl@abanet.it

C/C postale n. 10007615

C/C bancario n. 1038 Banca Popolare dell'Adriatico
ABI 5748 - CAB 13310