

6° Congresso Nazionale: dalla parte dei volontari...



Roberta Fregonara

La mattina del 3 ottobre, giorno della partenza per Numana, ero alquanto agitata ed allo stesso tempo incuriosita: il mio primo

Congresso sulla Cornelia de Lange come volontaria! *"Cosa dovevo aspettarmi una volta arrivata là?"*

E, soprattutto: *"sarei riuscita ad assolvere il mio compito in modo soddisfacente?"*

Con queste ed altre mille domande che mi frulavano per la testa sono salita sulla macchina insieme a Silvia, Angelo e i loro tre bimbi e...via verso la nostra meta.

Appena giunta al Club Santa Cristiana ogni perplessità ed insicurezza è svanita: già nella hall si respirava un clima di familiarità e cordialità tale da dissipare ogni dubbio.

La sensazione è stata quella di una grande famiglia che si riunisce per un'occasione speciale.

E in effetti, quando sono entrata nella "Sala dei Volontari" la cosa che più mi ha colpito è stata la straordinaria somiglianza fra i bambini colpiti dalla sindrome, somiglianza che salta subito all'occhio: Mara, Kevin, Lorenzo, Isabella e tutti gli altri sembrano veramente tanti fratellini!

Per un genitore l'impegno del Congresso è notevole visto l'alto numero di incontri a cui partecipare, ma anche la giornata dei volontari non è da meno!

Tutti quei bambini da gestire, ognuno con le proprie peculiarità ed i propri bisogni, per non parlare dei fratellini e delle sorelline ... perché le famiglie della "Cornelia" spesso sono molto numerose!!!

La Sala dei Volontari funzionava come un Asilo

in piena regola, dove i genitori accompagnavano i figli affidandoli alle cure dei ragazzi lì presenti. Sono rimasta piacevolmente sorpresa dall'organizzazione dell'animazione: nulla è stato lasciato al caso, c'erano un sacco di attività da poter fare con i piccoli ospiti e poi, diciamo la verità, le tre splendide giornate di sole che abbiamo trovato hanno facilitato di molto il compito.

Mi sono divertita un sacco a colorare con Mara e Luca sui grandi fogli da disegno sparsi un po' ovunque, e che dire dell'impasto casalingo di acqua, farina e colore blu usato per plasmare ogni sorta di creazione? È finito sparso per tutto il salone, ma che bello è stato "pasticciare" con le mani!!

Con Isabella invece abbiamo preparato le magliette personalizzate per i bimbi: una fatina, un orsetto, tanti fiori ... qualche ora allo splendido sole di Numana per asciugare ed ecco che le t-shirt erano pronte per l'uso.



Come già detto, le calde giornate che abbiamo trovato ci hanno permesso di trascorrere anche qualche divertente momento sulla spiaggia: io trovo sempre irresistibile poter camminare a piedi nudi sulla sabbia!!

Quando tornavo nella mia stanza, alla fine della giornata, crollavo letteralmente sul letto: tener dietro a tutti quei simpaticissimi "diavoletti" non è cosa semplice, però che cosa bellissima vederli ridere e divertirsi tutti assieme.

Ho passato tre giornate veramente speciali e sono tornata a casa con qualcosa in più dentro di me!!

L'esperienza di questa "tre giorni" è stata molto intensa e allo stesso tempo gratificante, perché impari sempre qualcosa da eventi di questo genere, ti rendi conto della pazienza, della forza e del coraggio che c'è nei genitori di

questi bambini molto particolari, ma soprattutto ti accorgi di tutta la forza e il coraggio che sono presenti nelle loro mamme.

Ecco perché vorrei concludere il mio racconto di questo Congresso con un bellissimo passo di Emma Bombeck, *"La madre speciale"*, giornalista e scrittrice statunitense recentemente scomparsa, come omaggio alle "mamme speciali" che ho conosciuto.

Silvia mi dice che probabilmente qualcuna di voi se la ricorderà; è stato letto in occasione del Congresso del 2001, ma penso valga la pena rileggerlo ed offrirlo a chi non c'era.



La maggior parte delle donne diventano madri accidentalmente, altre per scelta, altre ancora per pressioni sociali e a volte per abitudine. Quest'anno quasi 100.000 donne diventeranno madri di bambini con problemi particolari.

Vi siete mai chiesti come vengono scelte le madri dei bambini con problemi particolari? In qualche maniera visualizzo Dio sospeso sopra la terra che seleziona i suoi strumenti per la diffusione con grande cura e deliberazione. Egli osserva e istruisce i suoi angeli ad annotare in un registro gigante:

"Paolo, Chiara; un figlio, Santo patrono: Matteo"

"Luca, Stefania; una figlia, Santa patrona: Cecilia"

Finalmente passa un nome ad un angelo, sorride e dice:

"Darò a quella donna un figlio con problemi".

L'angelo è curioso. "Perché fai questo Dio? Lei è così felice!". "Esattamente!" -

risponde Dio. "Potrei dare a una donna che non conosce la gioia un figlio disabile? Sarebbe crudele!".

"Ma ha pazienza?" chiede l'angelo.

"Non voglio che lei abbia troppa pazienza, altrimenti affogherà in un mare di autocommiserazione e di disperazione. Una volta superato lo shock e i risentimenti saranno scivolati via, lei si rimboccherà le maniche. L'ho guarda-

ta, oggi. Ha quel sentimento di fierezza e indipendenza. Dovrà insegnare al suo bambino a vivere nel suo mondo e non sarà facile"

"Ma Dio, io penso che lei non ti crederà più!".

Dio sorride. "Non importa, io posso sopportarlo. Sì, sì, questa è perfetta. Lei ha abbastanza egoismo"

L'angelo boccheggia. "Egoismo? E cos'è una virtù?"

Dio accenna col capo. "Se lei non può separarsi dal suo bambino di quando in quando, non sopravviverà mai.. Sì, benedirò quella donna con un figlio meno perfetto. Lei non lo comprende ancora, ma sarà invidiata.

Non darà mai per scontata una parola detta, non considererà mai un passo, ordinario. Quando il suo bambino la

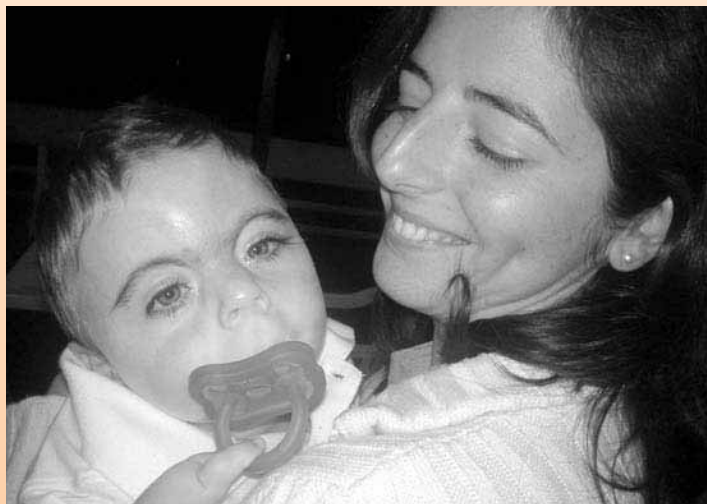
chiamerà mamma per la prima volta, sarà davanti ad un miracolo e saprà riconoscerlo! Le permetterò di vedere chiaramente le cose che vedo io: ignoranza, crudeltà, pregiudizi e le permetterò di essere al di sopra di loro.

No, non sarà mai sola. Sarò al suo

fianco ogni minuto di ogni giorno della sua vita, perché lei sta facendo il mio lavoro come è certo che lei è qui al mio fianco"

"E qual'è il suo Santo patrono?" - chiede l'angelo. Dio sorride. "Uno specchio basterà".

"La madre speciale"
Emma Bombeck



...e dalla parte dei giornalisti.

Michela Vuga, curatrice e conduttrice di "Essere&Benessere", Radio 24 – Il Sole 24 ORE

Mi chiedo spesso

se i contenuti del programma che quotidianamente conduco su *Radio 24 – Il Sole 24 ORE*, rispondano alle attese degli ascoltatori: correttezza scientifica, rispetto di coloro che si confrontano con una malattia, semplicità nel linguaggio e nell'esposizione, chiarezza nel focalizzare gli aspetti importanti dei temi trattati, sono alcuni dei punti su cui rifletto. In questa riflessione mi aiutano molto le telefonate degli ascoltatori, le loro lettere, ma anche il dialogo con medici, ricercatori e operatori della sanità: emergono, così, chiaramente le esigenze e le richieste di "salute".



Anche durante e dopo il nostro Congresso nazionale mi sono chiesta: "quali sono le attese delle famiglie?"

Tra relazioni, visite e momenti di relax, queste attese sono emerse.

Credo che una tra le più urgenti oggi sia il supporto psicologico. Non si tratta solo di un'attesa, ma di un'esigenza precisa: la quotidianità di un bambino de Lange e quella della sua famiglia non sono semplici. L'amore può molto ma non sempre riesce a risolvere i problemi, a sciogliere i dubbi, ad allentare le tensioni che inevitabilmente si creano in famiglia; non sempre aiuta a prendere decisioni, a organizzare la vita pensando al futuro, a superare i limiti imposti

dalla malattia o l'ottusità di alcune strutture sanitarie e sociali.

La responsabilità di crescere un bambino de Lange dandogli l'opportunità di essere sereno, autonomo per quanto possibile, di sentirsi amato e non isolato, diviene spesso una fatica, un peso.

Che si trasforma nel disagio, a volte palpabile, del genitore che si dibatte tra il volere il meglio per il proprio figlio e il non sapere bene cosa fare. L'Associazione di per sé ha una grande forza perché permette l'incontro tra genitori con figli già grandi e genitori che hanno figli piccoli: la disponibilità dei primi a raccontare la propria esperienza è di valore assoluto.

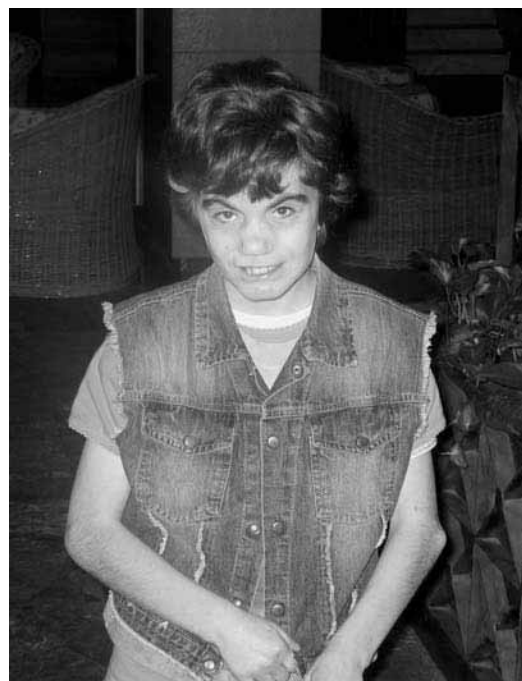
Ma non basta, oggi non basta più.

Sul piano clinico l'impegno di molti medici, italiani e stranieri, ha permesso di riconoscere, affrontare e per fortuna spesso risolvere molti dei disturbi provocati dalla malattia e al Congresso di Numana ne abbiamo avuto ampia dimostrazione. Il desiderio è di riuscire a potenziare il supporto psicologico alle famiglie. Non sarà semplice perché a tutt'oggi le esperienze specifiche nell'ambito della de Lange sono poche: ma appunto perché questa è un'esigenza sentita e richiesta da molti genitori è in questa direzione che l'Associazione dovrebbe muoversi.

E su due fronti: bambini piccoli e familiari, giovani-adulti e familiari.

Al Congresso ho incontrato diversi adulti de Lange e i loro genitori e mi faccio portavoce di due aspetti della vita "da adulto" su cui sarebbe necessario intervenire: il "lavoro" e la sessualità. Molti adulti hanno raggiunto una propria autonomia ma è difficile "riempirgli" la giornata. Non è possibile proporgli di giocare come se fossero bambini piccoli, e nemmeno limitarli ad un aiuto domestico: hanno bisogno di trovare nuovi stimoli, di interessarsi a qualcosa che sia alla loro portata e che li soddisfi.

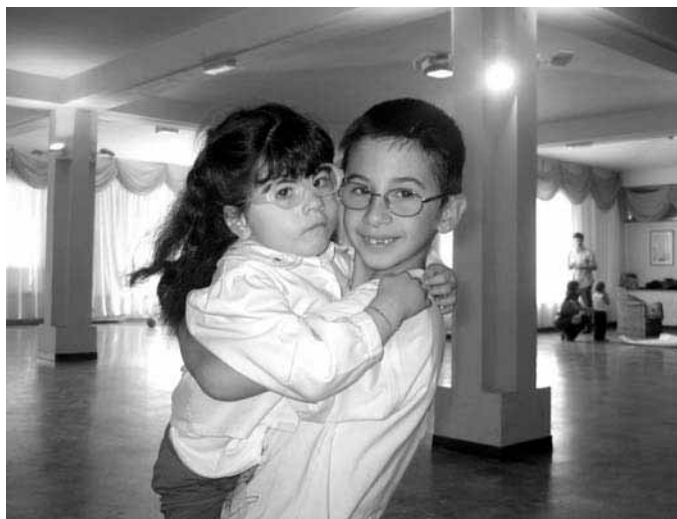
Comunemente si direbbe che hanno bisogno di un lavoro, ma visto che gli adulti de Lange sono speciali, bisognerebbe



individuare un "lavoro" o dei "lavori" speciali. Non mi risulta che ci siano esperienze in tal senso, ma si potrebbe iniziare informandosi su quanto è stato fatto o si sta facendo per adulti con altre sindromi. Lo stesso discorso vale per la sessualità: è un aspetto della vita adulta che non possiamo ignorare e su cui è importante creare dei momenti di incontro con specialisti che ci aiutino a trovare le soluzioni migliori.

Il Congresso Mondiale si avvicina e sarà enorme lo sforzo richiesto a tutti affinché l'appuntamento del 2005 divenga una tappa importante per le famiglie di bambini e adulti con Cornelia de Lange. Contemporaneamente dovremo trovare l'energia necessaria a far fronte alle attese emerse al Congresso di Numana (che probabilmente molti sentono più urgenti del Congresso mondiale) ... senza dimenticare che è già il momento di cominciare a pensare alla vacanza del 2004.

Mi auguro, e vi auguro, che in questo periodo nessuno dimentichi di far parte dell'Associazione Cornelia de Lange: qualsiasi consiglio, spunto, intuizione o esperienza, sono utili perché, senza ombra di dubbio, vestiamo i panni dei pionieri.



Le relazioni:

Riportiamo in queste pagine il resoconto di alcune sessioni congressuali.

I ragazzi affetti da sindrome Cornelia de Lange giovani adulti

dr.ssa Donatella Milani

Uno dei punti "caldi" che si trova ad affrontare chi vuole studiare e conoscere la CDLS è rappre-



sentato dalla storia naturale, ossia da come si evolvono nel corso del tempo le caratteristiche e le problematiche tipiche di questa condizione.

Va innanzitutto sottolineato che nelle persone comprese

in questa casistica (tutti giovani adulti), la riabilitazione è sempre sui generis, ossia anche per ragioni storiche è una riabilitazione tentativa o addirittura assente, c'è un'attenzione scarsa all'inserimento sia in ambiente scolastico che sociale, una minore conoscenza specifica della storia naturale, dell'evoluzione della patologia e quindi una conseguente minore possibilità di

controllo.

Ad esempio, non conoscendo la storia del reflusso gastro-esofageo in un bambino con sindrome di Cornelia de Lange, non possiamo capirne gli aspetti comportamentali di irritabilità.

Vi è un minore e tardivo riconoscimento diagnostico, proprio perché questa patologia è stata descritta per le prime volte nel '30, ma in realtà non è stata correttamente riconosciuta fino a pochissimi anni fa.

La casistica è la seguente: 27 ragazzi, 14 femmine 13 maschi con un'età media di 25.5 anni e con un intervallo di età, dal più giovane al più anziano, dai 16 ai 45 anni.

Il peso alla nascita è inferiore ai 2,5 kg solo in 8 pazienti su 25 (32%).

L'accrescimento staturale post-natale invece si conferma, come dai criteri, abbastanza basso: è sotto il terzo percentile come altezza nel 70% dei

ragazzi, mentre si conferma un eccesso ponderale nel 52%.

La circonferenza cranica solitamente è piccola, inferiore al terzo percentile, ma in 7 pazienti è stata riscontrata una circonferenza tra il terzo ed il venticinquesimo percentile.

Per quanto riguarda i problemi gastrointestinali, 15 persone sono affette da reflusso gastroesofageo; solo in due casi, tuttavia, è stato necessario l'intervento chirurgico; questo è un messaggio confortante: è per lo più sufficiente la terapia farmacologica a controllare i sintomi gastrointestinali.

Altri disturbi frequentemente riscontrati sono stati l'ernia iatale e la gastrite.

Per quel che riguarda le malformazioni maggiori per singolo paziente, in poco meno della metà dei ragazzi (in 12 casi) non è stata riscontrata alcuna malformazione, questo a discredito delle precedenti e prime teorie che davano un forte numero di malformazioni maggiori.

In 12, 2 e 1 pazienti sono state riscontrate rispettivamente 1, 2 e 3 malformazioni maggiori.

I tipi di anomalie osservate comprendono malformazioni del sistema nervoso centrale, oculari, del palato, cardiache, renali, dei genitali esterni, degli arti.

Le complicanze mediche più frequenti in questi 27 ragazzi sono di tipo ortopedico (in particolare scoliosi e ridotta mobilità del gomito), odontostomatologico; sono inoltre possibili alterazioni a carico della funzionalità visiva, sordità di tipo neuro-sensoriale, ed è segnalata in 6 ragazzi la presenza di crisi convulsive.

Queste ultime, tuttavia, sono scarsamente controllate dalla terapia solamente in un ragazzo.

Dal punto di vista psicomotorio, la gravità di ritardo cognitivo è estremamente variabile, la comunicazione verbale è spesso ridotta o assente, è frequente la presenza di problemi comportamentali (spesso correlata a problemi fisici), l'autonomia personale è scarsa.

In sintesi: l'accrescimento prenatale è poco compromesso, la statura postnatale è spesso inferiore

ai limiti di norma; nel corso degli anni si evidenzia frequentemente sovrappeso, le malformazioni maggiori non sono frequenti e, genericamente, le condizioni di salute sono discrete; bisogna porre particolare attenzione, tuttavia, agli aspetti ortopedici ed al reflusso gastroesofageo.

Il numero di giovani adulti con CDLS va crescendo; sono persone che necessitano di specifico follow-up, ma che non hanno problemi medici particolarmente dissimili da quelli della popolazione pediatrica.

La conoscenza dei pazienti adulti ci dà l'opportunità di verificare se gli indicatori che utilizziamo per predire la gravità del fenotipo siano utili o meno.

In realtà, i risultati di questo studio suggeriscono che i parametri clinici utilizzati in passato non sono i soli e più efficaci indicatori per definire la gravità del fenotipo; bisogna pertanto porre attenzione nel definire la prognosi in un neonato senza malformazioni maggiori e ritardo di crescita, ed è importante verificare la possibilità di definire nuovi parametri clinici.

I problemi aperti sono sostanzialmente di 4 tipi:

1. Assistenziale
2. Occupazionale
3. Residenziale
4. Familiare

Prospettive di ricerca

- una ridefinizione delle classi fenotipiche

- una definizione più accurata delle variabili prognostiche in assenza di malformazioni evidenti: quindi con peso alla nascita quale importante variabile per cui un buon peso alla nascita potrebbe essere un ottimo indice prognostico e un'epoca di acquisizione delle principali tappe di sviluppo migliore, ossia più precoce, potrebbe essere anche questa un'ottima variabile prognostica.



Difetti uditivi nei bambini con sindrome di Cornelia de Lange

Prof. P. Marchisio

Dott.ssa S. Gironi, Dott.ssa L. Lambertini, Dott.ssa L. Claut, Dott.ssa S. Tosi



L'ipoacusia è un problema clinico molto frequente e, in alcuni casi, non privo di conseguenze, nei bambini affetti dalla Sindrome di Cornelia De Lange. Il deficit uditivo può essere causato da alterazioni neuro-sensoriali; in tali casi risulta essere spesso grave, congenito e correggibile solo con l'ausilio di protesi acustiche.

Una seconda forma di ipoacusia, l'ipoacusia trasmissiva, fino ad ora poco indagata in questi bambini, sembra avere un ruolo importante nella sordità da cui sono frequentemente affetti; in alcuni casi come unica causa, in altri come concausa aggravante di un deficit neurosensoriale preesistente.

L'orecchio medio è una piccola cavità situata all'interno dell'osso temporale che accoglie la catena degli ossicini responsabili della trasmissione del suono dalla membrana timpanica al nervo acustico; è collegato con la parte posteriore del naso da una piccola tuba, chiamata tuba di Eustachio, che nei bambini è corta, stretta, disposta orizzontalmente e con un ampio imbocco.

Questa caratteristica conformazione anatomica nei bambini in

età prescolare è frequentemente responsabile della formazione di essudato endotimpanico (muco proveniente dal naso accumulato a livello dell'orecchio medio).

Normalmente, infatti, per garantire la migliore trasmissione del suono l'orecchio medio è pieno di aria, la membrana timpanica e la catena degli ossicini sono così liberi di vibrare al suono.

La presenza di essudato endotimpanico impedisce a questo sistema di trasmettere adeguatamente il suono, determinando un deficit uditivo che può essere di entità variabile.

La tipica conformazione cranica favorente il ristagno di secrezioni e i frequenti episodi di otite media acuta rendono i bambini con Sindrome di Cornelia de Lange particolarmente suscettibili a questa problematica. Infatti ad ogni episodio di otite media acuta segue un periodo più o meno lungo di perma-

nenza di catarro all'interno dell'orecchio medio.

Le indagini utili a valutare l'orecchio medio sono semplici, non invasive e non necessitano di collaborazione da parte del paziente. Consistono nell'otoscopia pneumatica che permette di identificare la presenza di essudato e stabilirne la cronicità, e l'esame impedenzometrico che fornisce dati oggettivi circa l'integrità e la motilità della membrana timpanica.

L'audiometria valuta la soglia uditiva e permette di classificare i diversi gradi di deficit: si dice che il bambino ci sente bene quando la soglia ha un deficit compreso tra i 10 e i 20 decibel; si definisce lieve (il bambino sente solo suoni forti) un deficit tra 20 e 40db; moderato con un deficit tra 40 e 60 db; se il deficit supera i 60db il bambino non riesce a sentire alcun suono.

Il deficit causato dalla presenza di catarro nella cavità timpanica



può portare ad una riduzione dell'udito fino a 40 decibel; può quindi avere un ruolo rilevante. Infine i potenziali evocati uditivi sono utilizzati per la valutazione del deficit neuro-sensoriale.

Negli ultimi 3 anni abbiamo esaminato 11 bambini affetti da Sindrome di Cornelia De Lange, raccogliendo dati riguardanti le precedenti audiometrie e/o potenziali evocati. I bambini sono stati sottoposti ad esame obiettivo respiratorio, otoscopia pneumatica ed esame impedenzometrico.

5 bambini (45,4%) presentava palato ogivale, 2 avevano una storia di precedenti tubi transtimpanici e di questi uno presentava storia di otiti ricorrenti, nessuno aveva sofferto di otite media acuta nei 3 mesi precedenti, tale da giustificare l'effusione.

4 bambini (36%) aveva una diagnosi di sordità neuro-

sensoriale lieve o moderata. In 10 bambini è stato rilevato catarro all'interno dell'orecchio medio, e per 9 di questi il problema era presente in entrambe le orecchie.

L'effusione bilaterale era associata a sordità trasmissiva lieve o moderata in 5 dei 7 bambini senza deficit uditivi neurosensoriale.

In conclusione la presenza di essudato endotimpanico è frequentemente responsabile, in bambini con Cornelia de Lange, di un deficit uditivo di tipo trasmissivo.

Per questo motivo risulta particolarmente importante innanzi

tutto la prevenzione del ristagno delle secrezioni nasali con un'attenta e quotidiana pulizia del naso. I lavaggi nasali diminuiscono infatti la presenza di secrezioni retrofaringee che facilmente si accumulano nell'orecchio medio attraverso la tuba di Eustachio.

In molti casi di essudato endotimpanico cronico può risultare importante una terapia medica che vede l'utilizzo di un antibiotico eventualmente associato ad un cortisonico in modo da eradicare i batteri presenti e diminuire la congestione delle mucose delle alte vie aeree.

In ultima analisi in bambini non suscettibili di miglioramento con terapia medica può essere presa in considerazione la asportazione delle adenoidi o il posizionamento di tubi transtimpanici per facilitare la fuoriuscita dell'essudato dall'orecchio medio.



Rene e sindrome di Cornelia de Lange

dr.ssa Cinzia Sforzini

Durante il congresso di 2 anni fa era stato proposto uno studio sulla problematica renale nella sindrome di Cornelia de Lange.



L'idea era nata dal fatto che non ci sono studi specifici sull'argomento (un solo dato riporta una generica incidenza di anomalie genito-urinarie del 12% dei pazienti) e pertanto non è noto se vi sia nella sindrome una maggior incidenza di malformazioni a carico del rene e che tipo di malformazioni è possibile

riscontrare. Per tale motivo era stata distribuita una scheda per raccogliere i dati su una eventuale problematica renale a tutti i genitori. Altri dati sono stati raccolti direttamente dalle cartelle cliniche dei pazienti seguiti presso il Centro di Milano (Dr. Selicorni) o durante i controlli in day-hospital. Nella tabella 1 (pag. succ.) è possibile vedere il tipo di dati raccolti.

Sono stati così indagati 61 pazienti (39 maschi e 22 femmine) con una età media di 9.9 anni (range 1.2-35,8 anni). Di questi 25 pazienti presentavano un fenotipo classico e 36 un fenotipo mild. Sono state riscontrate anomalie renali, all'ecografia, in 25 pazienti su 61 (41%).

Nella tabella 2 è possibile vedere il tipo di malformazioni riscontrate.

Bisogna sottolineare che l'ecografia in gravidanza era negativa in tutti i pazienti e che solo in 4 pazienti ci sono stati dei sintomi che potevano far sospettare una problematica renale (infezioni vie urinarie).

E' stato inoltre riscontrata in 9 pazienti (15% sul

- valutare periodicamente la funzionalità renale con esami ematici e urinari (urea, creatinina, acido urico, esame urine completo)
- monitorare attentamente i pazienti con alterazioni renali strutturali e funzionali.

Non sappiamo infatti cosa succede nel tempo ai pazienti con anomalie all'ecografia renale e funzione renale normale, ne qual'è l'evoluzione del danno renale nei pazienti che presentano già questo problema.

Questa problematica appare ancora più importante visto che la vita media di questi soggetti sta aumentando.

Per saperne di più è necessario studiare il maggior numero di pazienti possibili e monitorare attentamente i pazienti che presentano anomalie renali.

Restiamo a disposizione per qualsiasi problema.



totale e 36% di quelli con anomalie renali) una ridotta funzionalità renale (clearance creatinina < 75ml/min/mq).

Tutti avevano una ecografia renale patologica e in particolare 5 pazienti avevano una scarsa differenziazione cortico-midollare.

Bisogna precisare che l'insufficienza renale è di grado moderato in tutti i pazienti e che nessuno di questi è in dialisi.

Per quanto riguarda la correlazione con il fenotipo classico o mild è possibile notare, nella tabella 3, che vi è una maggiore incidenza di anomalie nei pazienti con il fenotipo classico.

Visto però il basso numero di pazienti non è possibile sapere con certezza se un bambino con fenotipo classico abbia o meno un maggior rischio di avere malformazioni renali.

Concludendo, **da questo studio si può dedurre che** nella sindrome di Cornelia de Lange:

- vi è un'alta incidenza (41%) di anomalie renali ecografiche, spesso asintomatiche
- pazienti con anomalie strutturali all'ecografia renale possono presentare un'insufficienza renale
- vi può essere una correlazione con il fenotipo classico/mild

Quindi si consiglia di:

- effettuare un'ecografia rene e vie urinarie in tutti i pazienti al momento della diagnosi di CDLS

Tabella 1

Dati raccolti	
-	data di nascita
-	crescita e sviluppo psicomotorio
-	presenza di malformazioni maggiori
-	ecografia in gravidanza
-	anamnesi patologica per patologie renali pregresse (infezioni vie urinarie, calcoli, ematuria etc)
Valutazione renale:	
-	esami ematici (urea, creatinina)
-	esame urine completo
-	ecografia renale ed eventuali altri accertamenti (cistografia, scintigrafia renale etc)

Tabella 2

Anomalie renali	Numero pazienti
Assente differenziazione corticomidollare	8
Reflusso vescica-ureterale (alla cistografia menzionale)	5
Pielectasia	4
Ipoplasia renale	3
Cisti renale isolate	3
Ptosi	2

Tabella 3

	Classico	Mild
A) anomalie renali ecgrafiche	56 %	30%
B) ridotta funzionalità renale	24%	8%

Le difficoltà dei genitori tra problematiche educative, ricadute familiari e prospettive evolutive

dr. Emanuele Basile

Vorrei, innanzitutto, ringraziare l'associazione per avermi nuovamente invitato; devo dire che è per me un piacere poter partecipare anche perché sempre di più, in questi anni è cresciuto e si è rinsaldato il mio legame, non solo professionale ma anche amicale con l'associazione e con i genitori.

Il mio intervento vuole essere la sintesi dei temi che ho trattato nei precedenti congressi.

Nella prima mia partecipazione ho affrontato un argomento riguardante le difficoltà, i problemi e le ricadute familiari e sociali connessi alla nascita di un bambino con CDLS ma, più in generale, con problemi. In quell'occasione sottolineavo la necessità di comprendere queste difficoltà tenendo conto di 3 variabili:

- 1- Le caratteristiche cliniche e funzionali dei soggetti affetti dalla sindrome;
- 2- Le caratteristiche sociali, assistenziali e riabilitative dei contesti in cui si è inseriti;

3- Le caratteristiche personali, relazionali e familiari dei genitori.

Nel congresso del 2001 ho invece riportato alcuni dati preliminari riguardanti gli aspetti funzionali e comportamentali dei soggetti che erano stati ricoverati presso il nostro Istituto.

Oggi vorrei integrare questi due argomenti riprendendo il tema sulle difficoltà e sull'inevitabile stress che i genitori vivono e incontrano questa volta letti tenendo conto delle caratteristiche funzionali e comportamentali emersi dai ricoveri effettuati in questi anni. Questo mi dà l'occasione di riportare, seppure sinteticamente, i dati emersi dalle osservazioni effettuate.

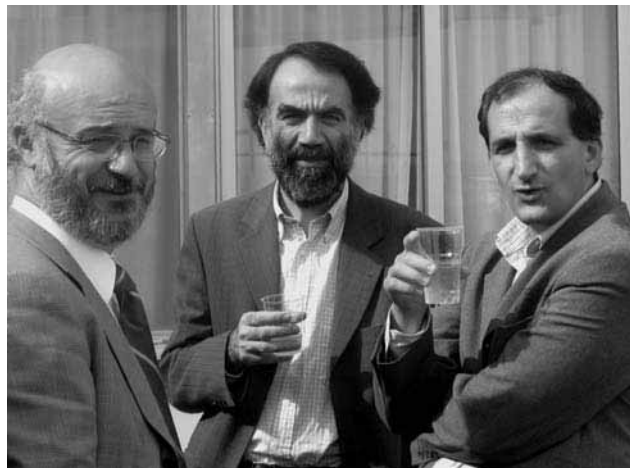
In questi anni sia gli aspetti funzionali che le

variabili familiari sono state indagate attraverso la somministrazione di strumenti di valutazione.

La nascita di un bambino con la sindrome di Cornelia de Lange, ma più in generale con problemi, determina sempre e inevitabilmente una serie di difficoltà e di problemi ai genitori e alla famiglia. A mio avviso tali difficoltà possono essere comprese pienamente se si tengono in considerazione queste **tre variabili**:

- **le caratteristiche cliniche e funzionali della sindrome;**
- **le caratteristiche sociali assistenziali e riabilitative del contesto in cui vive la famiglia,**
- **le caratteristiche personali, relazionali e familiari dei genitori.**

L'esperienza clinica ha più volte messo in evidenza l'importanza e la reciproca influenza di questi aspetti nella definizione delle difficoltà incontrate dai genitori. **Oggi mi soffermerò sulle prime due.**



Una prima domanda

che bisogna porsi è capire quali aspetti funzionali della sindrome possono determinare, e spiegare, le difficoltà dei genitori. A mio avviso le variabili che più incidono sui genitori riguardano:

- la presenza di un'importante compromissione del livello cognitivo;
- la possibile presenza di un pattern comportamentale problematico;
- la presenza di un basso livello di competenze adattive.

Vorrei iniziare presentando il campione dei soggetti che in questi anni sono stati ricoverati presso di noi. Si tratta di 43 soggetti di età compresa tra i 2 e 31 anni. La maggior parte dei soggetti presenta un fenotipo clinico mild (precisamente 28) a fronte di 15 soggetti con un fenotipo classico.

Un primo aspetto che ho voluto verificare è capire se e in che misura il fenotipo clinico potesse incidere sui genitori in termini di disagio.

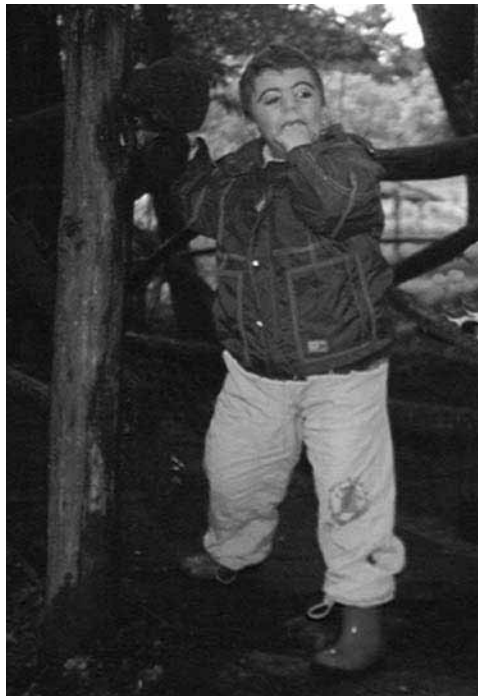
I genitori dei soggetti con fenotipo classico presentano un livello di stress più alto rispetto ai genitori dei soggetti con fenotipo mild.

Tale difficoltà può essere facilmente compresa se si tiene in considerazione, non solo la maggiore compromissione clinica e funzionale dei soggetti con fenotipo classico, ma anche la maggiore "visibilità sociale" del fenotipo classico rispetto alla forma mild. La visibilità sociale dei problemi del bambino ha delle ripercussioni importanti sui genitori che spesso si traduce, in particolare quando il bambino è piccolo, nel rischio di una riduzione della vita sociale oltre a possibili ripercussioni sulle scelte riabilitative da attivare a favore del bambino.

Quando si parla di aspetti funzionali si fa riferimento, in particolare, ad un indice importante: mi riferisco allo sviluppo cognitivo.

Noi sappiamo che i soggetti affetti dalla sindrome possono presentare un'amplessima variabilità dello sviluppo cognitivo. Tale variabilità viene confermata anche nel nostro campione che presenta un range che va dal ritardo mentale profondo (<20) al QI nella norma (115) con un QI medio di 53. Va però detto che la maggior parte dei soggetti presentano un ritardo mentale medio - grave. Vi è maggiore compromissione dello sviluppo cognitivo nei soggetti affetti dalla forma classica (QI medio 27) rispetto ai soggetti con fenotipo mild (QI medio 54). Questi dati confermano i risultati riportati in alcuni articoli, per la verità pochi, su questa correlazione tra fenotipo clinico e sviluppo cognitivo.

Credo sia importante sottolineare che, nel nostro campione 3 soggetti con fenotipo classico presentano un ritardo mentale medio lieve.



La presenza di un deficit cognitivo nel bambino, rappresenta certamente motivo di disagio per i genitori non solo perché incide sui ritmi evolutivi e sui margini di apprendimento ma anche perché ha una ricaduta importante sull'evoluzione della funzione genitoriale. Molti genitori lamentano la mancata evoluzione della funzione genitoriale per troppo tempo ancorata ai bisogni di accudimento primari del figlio. Ciò che emerge dai dati è che, **il maggiore stress dei genitori rispetto al livello cognitivo non è direttamente proporzionale alla gravità del ritardo mentale.**

I genitori dei soggetti con ritardo mentale medio presentano **un livello di stress più alto** rispetto ai genitori di soggetti con ritardo lieve o profondo.

A mio avviso una possibile lettura di questo dato riguarda le maggiori problematiche comportamentali sul versante della gestione e dell'adattamento nei contesti sociali che i soggetti con ritardo mentale medio presentano rispetto agli altri gradi di compromissione cognitiva.

Da una lettura qualitativa dei risultati, ma anche dalle informazioni raccolte durante i colloqui, mi sembra di poter dire che l'iperattività, la ridotta capacità di adattamento, l'instabilità emotiva, oppositività e la testardaggine sono le caratteristiche comportamentali che più rappresentano

motivo di disagio per i genitori. L'esperienza clinica ci dice che la gravità di tali comportamenti definisce l'attivazione di interventi su più livelli che sinteticamente interessano: un possibile **intervento farmacologico** (qualora la gravità incide sulla qualità di vita del soggetto con ripercussioni importanti sui contesti in cui è inserito), **intervento educativo** sul soggetto e sui contesti in cui è inserito (scolastico, lavorativo, sociale), **interventi sui genitori**

(per migliorare le loro competenze educative e delineare dei correttivi nello stile e nella gestione delle problematiche poste dal figlio.

Parlare di problematiche comportamentali vuol dire introdurre una seconda e importantissima variabile in grado di condizionare profondamente il livello di difficoltà e di stress dei genitori.

Tra gli i pochi studi pubblicati su variabili funzionali il fenotipo comportamentale rappresenta uno dei più indagati. Anche rispetto al pattern comportamentale possiamo dire che i soggetti affetti dalla sindrome presentano un'ampia variabilità fenomenica e di gravità. Iperattività, irritabilità, instabilità emotiva, difficoltà di attenzione, aggressività, presenza di comportamenti ritualizzati, autolesionismo, stereotipie motorie, comportamenti ansiosi sono comportamenti spesso riscontrati nei soggetti affetti dalla sindrome. Tali comportamenti sono stati riscontrati anche nel nostro campione.

genitori spesso sono preoccupati e chiedono rassicurazioni, rispetto ad un possibile peggioramento delle problematiche comportamentali con il crescere del proprio figlio. In diversi studi, non solo riguardanti soggetti affetti dalla Cornelia, ma più in generale soggetti con ritardo mentale questa preoccupazione ha trovato riscontro. Per quanto riguarda i soggetti da noi studiati, sia dalle informazioni raccolte dai colloqui con i genitori che dai risultati delle scale, risulta che i soggetti più grandi mostrano maggiori problemi comportamentali. Dobbiamo però dire che, non trattandosi di uno studio longitudinale non siamo in grado di dire se e in che modo i singoli soggetti hanno avuto un peggioramento dei comportamenti. Ancora una volta dobbiamo specificare che è necessario differenziare il peggioramento dei comportamenti in rapporto alla gravità del ritardo mentale ma anche alla complessità delle variabili cliniche (si

veda la possibile correlazione tra la comparsa di alcuni comportamenti problematici e il reflusso gastroesofageo) e alcune variabili socio familiari (perdita di figure di riferimento significative, inserimento in contesti lavorativi/ scolastici/comunitari inadeguati, inadeguatezza delle modalità di gestione e di intervento educativo, ect...). A mio avviso il possibile peggioramento dei comportamenti deve essere indagato e compreso tenendo in considerazione queste diverse variabili eziologiche. Ancora una volta, dai nostri risultati si evidenzia che i soggetti



Ciò che non è stato specificato, rispetto alla sindrome è la variabilità in termini di frequenza e di gravità di questi comportamenti rispetto al grado di ritardo mentale. Come era facilmente prevedibile, si riscontra che i soggetti con ritardo mentale medio presentano una maggiore compromissione delle aree comportamentali legate alla mancanza di contenimento (opposizione, testardaggine, iperattività, ect.) e all'ansia.

Rispetto alle problematiche comportamentali i

con un ritardo mentale medio sono quelli che, nelle tre fasce d'età prese in considerazione, presentano l'incremento maggiore dei punteggi.

Come dicevo precedentemente, tra le variabili indagate la presenta di problemi comportamentali risulta sicuramente quella che incide maggiormente in termini di difficoltà e di stress. Questo è risultato anche nel nostro campione. La problematicità dei comportamenti ha delle **ripercussioni sociali** (maggiore isolamento dal

contesto sociale e attivazione per ottenere l'aiuto della comunità) e **familiari** (insoddisfazione del ruolo genitoriale, ridotta percezione delle proprie competenze, ecc...) che sono importanti e che devono essere tenute in considerazione **per evitare**, come ho avuto più volte modo di dire, **che nel tempo la disabilità del bambino divenga la disabilità della famiglia.**

Un'ultima variabile che voglio prendere in considerazione, rispetto a questo tema riguarda il livello di competenze adattive raggiungibile dai soggetti affetti dalla sindrome. Pochi sono gli studi sulla Cornelia che hanno preso in considerazione questo aspetto. Conoscere qual'è il livello di competenze adattive ma soprattutto identificare quali sono le aree di fragilità o di forza della sindrome risulta certamente importante perché permette di orientare gli interventi nelle aree di maggiore compromissione. Un primo dato è che le competenze adattive risultano armonicamente

...Molti genitori lamentano la mancata evoluzione della funzione genitoriale per troppo tempo ancorata ai bisogni di accudimento primari del figlio.

deficitarie, questo è spesso riscontrato nei soggetti che presentano un ritardo mentale.

Nei soggetti affetti dalla sindrome non sono presenti picchi di funzionamento tale da discostarsi in modo significativo dalle altre aree che definiscono il profilo globale. Va però detto che, confrontando i profili dei soggetti studiati con un campione di soggetti con pari grado di ritardo mentale ed età cronologica è emerso che i soggetti affetti dalla sindrome presentano delle competenze adattive nella media rispetto al campione di controllo.

Tra le aree indagate, come era prevedibile, l'area delle abilità comunicative risulta la più deficitaria. Tale dato mi permette di riprendere le sollecitazioni e le indicazioni fornite nell'intervento che ho presentato nel precedente congresso in cui sottolineavo la necessità di comprendere i pre-requisiti funzionali legati alle modalità comunicative presenti nel soggetto per poi andare ad identificare sistemi di comunicazione alter-

native assolutamente necessari se si vuole offrire al proprio bambino la possibilità di esprimere anche solo semplici bisogni oltre che evitare il rischio di pericolose chiusure. Su questo aspetto non mi stancherò mai di insistere poiché lo ritengo fondamentale non solo nella vita del soggetto ma anche dei genitori che spesso vivono con angoscia l'impossibilità di comprendere il possibile malessere del figli.

Mi avvio alla conclusione di questo intervento ricordando che le difficoltà e lo stress dei genitori devono essere comprese anche tenendo conto del ciclo di vita del soggetto e delle famiglia. Tali difficoltà variano nel tempo in rapporto all'età cronologica del proprio ragazzo. Ciò che è emerso è che i genitori dei soggetti più grandi mostrano un livello di stress più alto rispetto agli altri genitori presentando una maggiore difficoltà a ridefinire il problema. Il maggiore pessimismo rispetto al futuro dei loro figli e la paura di

non potergli garantire una vita serena può, forse, spiegare la maggiore attivazione dei genitori dei soggetti più grandi per ottenere l'aiuto dei servizi e della comunità. La difficoltà di questi genitori ad identificare delle strutture lavorative protette, la limitata possibilità di identificare gruppi di sostegno sociale sono motivo di ansia e preoccupazione.

Ma certamente la preoccupazione più forte, e in alcuni casi una vera angoscia, è il "dopo di noi". La paura che i membri della famiglia non possano farsi carico del figlio sollecita la necessità di identificare, compito alquanto difficile, strutture residenziali adeguate che possano garantire al proprio ragazzo una vita serena e dignitosa. Io credo, e concludo, che molte sono le preoccupazioni e i compiti a cui i genitori sono chiamati ma sono anche convinto che solo lavorando insieme e unendo le forze è possibile rendere questo carico meno faticoso.

Grazie

Variabili neuropsichiatriche e comportamenti problema in pazienti affetti da sindrome di Cornelia de Lange

dr.ssa Laura Villa

E' dato confermato da esperienze cliniche e dalla letteratura nazionale e internazionale di quanto sia ancora complesso porre diagnosi di disordine o disturbo psichiatrico in associazione a gradi differenti di ritardo mentale.

Non esistono trial specifici farmacologici dedicati a una specifica popolazione e tanto meno a una popolazione caratterizzata dalla appartenenza al medesimo quadro sindromico. E' assente tuttora in Italia la figura dello psichiatra specialista della disabilità intellettiva.

L'incidenza dei disturbi psichiatrici nella popolazione di soggetti affetti da ritardo mentale è 3-4 volte più alta che nella popolazione generale, di fatto è difficile utilizzare la criteriologia diagnostica DSM o ICD10 per pazienti con disabilità intellettiva, e tale difficoltà è tanto maggiore quanto più grave è il deficit cognitivo.

I dati di prevalenza inoltre nel ritardo mentale sono molto incerti variando da una stima del 10 al 40 %.

Il lavoro presentato allo scorso convegno in collaborazione con l'associazione dei genitori di bambini affetti da sindrome di Cornelia De Lange ha avuto lo scopo di illustrare la complessità clinica dell'affrontare la gestione clinica e farmacologica di disturbi psichiatrici presenti in possibile associazione alla sindrome stessa.

E' di fatto presente, quando si analizza il comportamento e la

fenomenologia comportamentale in genere nei pazienti affetti da ritardo mentale, un possibile difetto di sottostima di alcuni disturbi quali il disturbo dell'umore e una carenza specifica nella diagnosi dei disturbi del comportamento, quindi spesso la diagnosi psichiatrica specifica mancante fa erroneamente porre diagnosi di disturbo del comportamento con risposte farmacologiche prescritte cortocircuitate.

Di fatto noi osserviamo numerosi comportamenti aspecifici come difficoltà relazionali di base, instabilità emozionale, bizzarrie comportamentali, impulsività e oppositismo: lo studio di questi tratti ci espone alla complessità di definire una diagnosi non solo nosografica ma anche psicopatologica intesa come studio delle diverse componenti o dimensioni del comportamento...

Ma le caratteristiche dei disturbi psichiatrici nella sindrome sono individuabili con gli stessi criteri adottati nei soggetti normodotati ?

L'espressività clinica di questi disturbi è sovrapponibile nei soggetti con o senza ritardo mentale oppure nei primi presenta una peculiarità?

Si è cercato pertanto di qualificare le diverse dimensioni del comportamento segnalato dai genitori identificando profili di funzionamento utilizzando strumenti di valutazione e di analisi quantitativa e qualitativa. Abbiamo valutato 43 soggetti di età compresa fra 2 e 31 anni,

con un QI variabile da borderline a profondo, analizzando la compromissione alle scale Vineland, ABC, DBC e abbiamo identificato i seguenti gruppi: 26% pz. affetti da immaturità affettiva, 15% con eteroaggressività, 10% con SIB, 16% con sindrome ansiosa, 15% con disturbo ossessivo compulsivo, 18% con sintomatologia autistica. Abbiamo verificato come un comportamento caratterizzato da distruttività, ansia, irritabilità sia condizionato dal fattore età, viceversa passando all'età giovane adulta si assiste ad un incremento delle abilità quotidiane, domestiche e fino motorie.

L'intervento farmacologico è stato proposto a 13 pazienti, in particolare il trattamento con ansiolitici al 37%, proserotonergici al 69%, antidopaminergici al 23%, stabilizzatori dell'umore al 23% con una età media per la somministrazione di 23 anni.

Al termine dei lavori è stato considerato il problema della comprensione del sintomo e di come un disturbo del comportamento possa essere inteso come una comunicazione alternativa: in particolare un disturbo dell'umore, un disturbo psicotico, un disturbo d'ansia o un disturbo di personalità possano porsi non solo come domanda ma anche come risposta di fronte a una stimolazione inadeguata del contesto, a una manifestazione dolorosa o a una carente qualità delle relazioni umane.

Progetto Computer

Simona Norcen, Oriana Cappellini

Al Convegno organizzato dall'Associazione è stato presentato il programma software pensato proprio "su misura" per i vostri bambini.

Il programma si articola su due livelli di difficoltà.

Il livello 1 (Comunicazione Immediata) si pone come obiettivo quello di facilitare l'apprendimento di informazioni riguardanti immagini predefinite attraverso stimolazioni visive, sonore e grafiche.

Lo scopo di fornire al bambino molteplici stimoli è quello di canalizzare la sua attenzione sul compito.

Il livello 2 (Scrittura con Target) ha l'obiettivo di migliorare le capacità comunicative ed espressive del bambino, abitandolo a manipolare le parti della frase tramite l'utilizzo di simboli.

I bambini che possono accedere a questo livello si presuppone abbiano un linguaggio verbale semplice o una comunicazione strutturata.

Il funzionamento del programma, per entram-

bi i livelli, è basato sull'organizzazione di un sistema di griglie collegate tra loro.

Le griglie contengono i simboli che permetteranno la comunicazione.

Questi simboli sono selezionati specificatamente per ogni bambino.

La nuova tipologia di lavoro presentata, espletabile con l'ausilio del computer, **DEVE** però **NECESSARIAMENTE** essere affiancata dalla **TERAPIA LOGOPEDICA TRADIZIONALE**, dove per "terapia tradizionale" si intende il lavoro svolto "nella realtà" (e non attraverso il mezzo informatico) che permette al bambino di fare esperienze di manipolazione e di sperimentare.

Concludendo pensiamo che il lavoro al computer sia interessante per i bambini per quanto concerne la motivazione e le molteplici stimolazioni che offre, ma riteniamo poco indicato questo tipo approccio per i più piccoli che invece necessitano di esercizi di manipolazione che solo la terapia tradizionale può dare!

Il progetto "Easy Grid"

Ing. Marco Colonna

Il progetto "Easy Grid" nasce in seguito ad un'esperienza ormai decennale da me maturata nel campo dell'utilizzo delle tecnologie informatiche come ausilio per le persone disabili.

Senza entrare nel dettaglio della mia attività in questo settore, le considerazioni che mi sentivo di fare un paio di anni fa erano le seguenti:

- il problema di consentire l'accesso al computer a persone con un handicap di tipo "fisico" si riesce ormai a risolvere in modo soddisfacente nella maggior parte dei casi (a meno che si abbia a che fare con situazioni estremamente gravi e complicate). Esistono infatti ormai diverse soluzioni affermate e affidabili: tastiere speciali, programmi a scansione da utilizzare con diversi tipo di pulsanti e sensori; sensori che utilizzano molti movimenti residui (anche il semplice battere delle ciglia); programmi di riconoscimento della voce umana, mouse, joystick e trackball di ogni

genere, ecc.

- rimane invece molto più problematico il problema del cosiddetto software "didattico-riabilitativo", cioè di tutti quei programmi che possono consentire a persone con handicap psichico, problemi cognitivi o ritardo mentale di utilizzare il computer come uno strumento per il recupero, almeno parziale, di alcune capacità. In tale campo mancano soluzioni generali, diffuse, unanimamente accettate come valide.

Qual è la causa di questa situazione?

In breve, si possono indicare le seguenti ragioni:

- La complessità del problema.
- La necessità di una continua integrazione di competenze diverse: di norma la situazione che dà i risultati migliori è quella in cui un terapeuta o un insegnante lavorano a stretto contatto con un informatico che realizza i programmi secon-

do le loro specifiche dettagliate. Ogni volta poi che il programma richiede modifiche o adattamenti particolari è sempre necessario ricorrere all'intervento del "tecnico", e questo alla lunga può essere problematico.

- Si tratta spesso di programmi "rigidi" (difficilmente personalizzabili).
- Si tratta spesso di programmi "chiusi" (impossibili da modificare o estendere).

La soluzione di questi problemi mi pare possa essere riassunta in un semplice "slogan": **far diventare "programmatori" gli stessi "riabilitatori"**. Nel senso che devono essere le stesse persone che si dedicano all'attività riabilitativa nei confronti di una persona disabile a progettare e realizzare concretamente gli esercizi al computer finalizzati a tale scopo.

L'insieme dei programmi "Easy Grid" nasce appunto come un sistema, un ambiente per CREARE esercizi ed applicazioni riabilitative, utilizzabile in maniera diretta dall'esperto riabilitatore, in modo semplice ed intuitivo, senza dover dipendere sempre dalla disponibilità e collaborazione dell'esperto di informatica.

Per la precisione esso potrebbe essere definito un ambiente integrato per la realizzazione di applicazioni didattiche e riabilitative basato su "griglie", cioè su aree rettangolari (lo schermo del computer o una porzione di esso), suddivise in rettangoli più piccoli (celle) che possono contenere testo o immagini di ogni genere.

Perché la scelta delle griglie?

Per diversi motivi:

- Si tratta di uno strumento semplice ed intuitivo, molto diffuso ed utilizzato nel campo, ad esempio, della Comunicazione Alternativa;
- Sono facilmente realizzabili mediante il computer;
- Si tratta in ogni caso di uno strumento molto

versatile: una griglia infatti può contenere immagini, caratteri di testo, parole intere, simboli, o eventualmente anche combinazioni di questi vari elementi;

- Si prestano facilmente ad essere gestite in modalità "a scansione", permettendone l'uso anche a persone con gravi problemi motori. Attualmente la "suite" Easy Grid è composta da **tre distinti programmi**:

1 - "Easy Grid Developer"

- Consente all'utilizzatore, normalmente lo stesso terapeuta o insegnante, di costruire diversi tipi di applicazioni basate sull'utilizzo di griglie;
- Permette di "distribuire" facilmente le applicazioni create, in modo che possano essere utilizzate dall'utente anche a casa propria, o nella propria scuola;



2 - "Easy Grid"

- Si tratta dell'ambiente run-time che consente di eseguire le applicazioni create con il programma "Easy Grid Developer";

3 - "Easy Grid Setup"

- Si tratta di un programma di supporto per semplificare la distribuzione delle applicazioni create.

Le applicazioni che si possono realizzare sono al momento di 3 tipi:

- 1• Griglie o insiemi di griglie correlate per l'esecuzione di comandi "immediati" (comunicazione, ascolto musica, ecc.);
- 2• Veri e propri "esercizi" di carattere riabilitativo (al momento di un solo tipo);
- 3• "Quaderni" per la scrittura, la pronuncia e la stampa di frasi più complesse, basati su griglie di caratteri o di simboli pittografici (Bliss, PCS, ecc.).

Inoltre l'insieme dei programmi possiede ulteriori importanti caratteristiche:

- una molteplicità di modalità di utilizzo (mouse, tastiera, touch-screen, sensori esterni, anche a scansione...), al fine di permetterne l'u-

tilizzo anche a persone con disabilità motorie più o meno gravi;

- un'estrema facilità di “distribuzione” e scambio reciproco delle applicazioni create (in futuro anche attraverso un apposito sito web?);
- la continua espandibilità ed evoluzione futura del sistema.

In conclusione di questa presentazione vorrei fare alcune brevi considerazioni:

- innanzitutto vi invito a pensare a questi programmi non come a dei prodotti industriali, da prendere a scatola chiusa e da utilizzare così come sono. Si tratta piuttosto di un progetto “aperto”, destinato a crescere, modificarsi e

arricchirsi in base ai risultati del lavoro concreto sui ragazzi;

- nei programmi attuali sono incorporate alcune funzionalità di base, nate a partire dalla mia esperienza nel corso degli ultimi anni.

D'ora in poi gli ulteriori “sviluppi” dei programmi stessi saranno legati direttamente alle esigenze che emergeranno nel corso della attuale sperimentazione.

Attendo quindi la collaborazione, gli stimoli, le idee e le proposte da parte di tutti: terapeuti, genitori, amici.

E mi auguro davvero che questa attiva collaborazione risulti alla fine proficua per tutti.

Sintesi del workshop per operatori

Stefano Buson, Tiziana Zarpellon, Cinzia Sforzini, Simona Norcen

Per la giornata di sabato, erano stati pensati due momenti di lavoro specifici per gli operatori presenti diversificati fra loro: un workshop su “Comunicazione e aspetti educativi” ed un altro su “Aspetti clinici”.

Di fatto i partecipanti hanno preferito unire i due workshop per favorire uno scambio di informazioni utili a tutti.

Il gruppo riunitosi è stato, quindi, composto da circa 20 diverse figure professionali: operatori, educatori, pedagogisti, psicomotricisti, logopedisti, neuropsichiatri, insegnanti di sostegno.

Da un libero scambio di idee è emersa la necessità di:

- 1) conoscere le realtà lavorative territoriali per avere uno scambio di informazioni in relazione al lavoro che viene svolto con utenti affetti da CDLS;
- 2) divulgare e condividere esperienze e conoscenze, promuovendo lo scambio di informazione tra operatori;
- 3) valorizzare il ruolo determinante dell'equipe multi-disciplinare per la presa in carico del bambino e della sua famiglia

Da qui le seguenti proposte:

- creare nel sito della Associazione CDLS un FORUM accessibile a tutti
- creare un “archivio delle esperienze”: filmati, relazioni, tesi da rendere disponibili a chi ne avesse bisogno.

Per il prossimo congresso, o comunque per la prima occasione di incontro, è stata avanzata anche la proposta di prevedere uno spazio per la presentazione e la condivisione di esperienze da parte degli operatori, eventualmente anche con documentazioni come filmati, foto, ecc..

E' stata evidenziata infatti, come necessità, quella di **non sentirsi come il singolo operatore che ha in carico il singolo utente, ma come parte di una rete formata da più professionalità che dialogano tra loro.**

L'incontro, anche se non sono stati trattati argomenti specifici nell'ambito medico o dell'educazione, si è rivelato molto fruttuoso. Esso ha permesso, a tutti i componenti, di sentirsi parte di un gruppo pronto a mettersi in discussione e disponibile all'aiuto per crescere e per offrire, alle persone affette da CDLS, il miglior servizio possibile.

Grazie a tutti per il vostro entusiasmo!

Novità scientifiche da Sydney 2003

dr. Angelo Selicorni



Il Congresso Mondiale della Federazione CDLS ha tra i suoi scopi fornire ai professionisti che si occupano della sindrome un'occasione di incontro, di confronto e di condivisione dei risultati della loro attività di

ricerca. Come però purtroppo accade in ambito di malattie rare, la ricerca medica non sforna a getto continuo novità di rilievo.

In particolare nemmeno al Congresso 2003 sono state annunciate nuove informazioni legate alla scoperta del difetto genetico di base della sindrome. I due gruppi attualmente impegnati in questa direzione (Philadelphia e Birmingham) hanno però annunciato di essersi tra loro consorziati per capitalizzare energie e risorse.

I dati da loro riportati confermano la complessità del problema, maggiore di quanto sino ad oggi immaginato. La sindrome deriverebbe infatti dall'alterazione, quasi sempre casuale e spontanea, di un singolo gene; in analogia ad altre malattie genetiche note, però, più singoli geni potrebbero essere in grado, se alterati, di causare l'insorgenza del quadro clinico della malattia.

Questa situazione, definita in termini tecnici eterogeneità genetica, potrebbe rendere ragione delle grandi differenze in termini di gravità e manifestazione che tutti ben conosciamo.

Dal punto di vista genetico questo vuol dire che è possibile che uno di questi geni sia localizzato sul braccio corto del cromosoma 3 (3q26.3) come sostenuto sino ad ora ma anche che la "caccia" deve essere estesa a tutto il resto del patrimonio genetico alla ricerca di localizzazioni alternative. Il lavoro quindi è particolarmente lungo e complesso. La speranza è che Italia 2005 sia l'anno buono dell'annuncio.

Dati di estremo interesse sono invece stati forniti dalla prof.ssa Majorine Goodbane, USA, esperta di linguaggio. L'analisi dei dati da lei effettuata le ha infatti permesso di identificare 4 categorie di gravità all'interno della sindrome almeno per quanto riguarda lo sviluppo delle capacità linguistiche.

Le classi sono rappresentate da:

- **"talkers"**: rappresentati dal 3-4% dei pazienti.

Questi bambini presentano un'acquisizione delle tappe di sviluppo psico-motorio semi-normali ed uno sviluppo della comunicazione normale o semi-normale. Iniziano a parlare spontaneamente

- **"late talkers"**: costituiscono il 35-40% dei bambini. Essi hanno un udito normale.

Acquisiscono di solito la posizione seduta entro i 18 mesi e i primi passi entro 30 mesi; udito normale. Pronunciano le prime parole tra 12-48 mesi ed i 4-8 anni, sviluppano la capacità di costruire piccole frasi tra 36 mesi - 12 anni.

Mostrano problemi grammaticali e di pronuncia ma una buona imitazione delle parole.

E' comune la scarsa capacità di concentrazione

- **"limited talkers"**: rappresentano il 20-25% delle persone con CDLS. La loro acquisizione delle tappe di sviluppo è più lenta del gruppo dei talkers. Mostrano abilità sociali non così buone ed un tardivo sviluppo delle abilità verbali. Pronunciano le prime parole entro i 7-10 anni e le successive parole a 11-12. A questa categoria appartiene il 25-30% dei pazienti CDLS.

Indici indicativi di questo livello di gravità sono costituiti dalla presenza di una o più delle seguenti caratteristiche: malformazione degli arti superiori, ipoacusia moderata grave, tratti comportamentali simil-autistici, assenza di cammino sino a 4-5 anni. Questi dati risultano particolarmente interessanti e significativi anche in un'ottica più generale di definizione più precisa della gravità della sindrome.

Sul piano strettamente linguistico ci dicono però che **solo una percentuale limitata di persone con CDLS (25-30%) è destinata a non sviluppare alcuna capacità di espressione verbale mentre una discreta percentuale (40-45% cioè classe 1 e 2) sarà in grado di esprimersi compiutamente anche se non perfettamente.**



Novita associative da Sydney 2003

Ulla Mugler

La nostra associazione fa parte dal 2001 della **Federazione Mondiale** delle Associazioni CDLS (Worldwide Federation Council of CDLS organizations).

Il primo incontro è stato nel 2001 negli Stati Uniti, il secondo in Australia a Sydney in occasione del congresso mondiale (luglio 2003).

In questa occasione erano rappresentati i seguenti Paesi: Australia, Canada, Danimarca, Italia, Portogallo, Inghilterra e Stati Uniti, mentre Francia, Giappone e Olanda non sono riusciti ad essere presenti.

La Federazione ha circa 2.340 soci (persone affette da CDLS) in tutto il mondo (di cui circa 800 persone in Europa). Il sito internet è **www.cdlsworld.com**

Alan Peaford (il presidente dell'associazione inglese) è stato eletto come nuovo presidente della Federazione e in più è stato creato un consiglio direttivo composto dal presidente (Alan Peaford), da un rappresentante della nazione che ospiterà il prossimo congresso mondiale (Italia – Ulla Mugler) e dall'ultimo presidente della Federazione (Peter Crawford).

Obiettivi della Federazione:

- 1) Stare in contatto con il Consiglio Scientifico Internazionale (International Advisory Committee – SAC) e gestire il SAC per il beneficio di tutti i paesi soci. Il presidente della Federazione è membro del SAC ed il presidente del SAC è membro della Federazione.
- 2) Creare un Centro di supporto al servizio dei gruppi con persone affette da CDLS che, tra le altre cose, realizzi almeno un congresso mondiale ogni due anni.
- 3) Essere una base di risorse sia per la ricerca che per le famiglie che si trasferiscono da un Paese ad un altro.

Le decisioni principali della Federazione:

- 1) Amministrazione dell'HUB (sito internet): **a)** Il database di tutte le risposte di "Ask the doctor" (Chiedi al medico), che attualmente si trova ancora sul sito internet della Fondazione americana viene trasferito al sito internet della Fondazione; **b)** ogni Paese dovrebbe attivare il servizio "Chiedi al medico" on-line nel proprio sito e dovrebbe poi inoltrare le risposte al nuovo database della Federazione; **c)** Il sito internet verrà gestito dall'Inghilterra.
- 2) Finanziamento delle attività della Federazione: quota annuale di 3 US-\$ per persona affetta con CDLS per lo sviluppo e la manutenzione del sito internet + budget per i costi degli spostamenti dei membri del Consiglio Scientifico Internazionale ai Congressi Mondiali.
- 3) Il Congresso Mondiale nel 2007 avverrà in CANADA.

Il Congresso Mondiale è stato organizzato con una giornata riservata ai professionisti (giovedì) e, a seguire, il Congresso per le Famiglie (da venerdì a domenica).

In totale c'erano circa 300 persone (40 famiglie australiane + 30 famiglie dall'estero).

L'organizzazione del congresso era molto simile alla nostra (sezioni generali, gruppi di lavoro, consulenze individuali, servizio e custodia bambini + gite per i ragazzi più grandi).

**E' stata un bella sensazione non sentirsi soli nemmeno dall'altra parte del mondo!
Adesso tocca a noi organizzare il prossimo congresso mondiale.
Insieme ce la possiamo fare ... anche divertendoci!**



Progetto Estate



2^a edizione

dr.ssa Cinzia Sforzini

19.7.2003..... e si riparte...!

Quest'anno ci siamo "allargati" e ci sono due turni di una settimana con due gruppi, di 8 e 4 ragazzi rispettivamente.

Si cambia paesaggio: casolare con splendida vista sulle colline umbre, sole di giorno e una splendida brezza la sera, mentre il resto d'Italia soffoca dal caldo! Ci sono tutti i partecipanti dello scorso anno, tranne uno (Raffaele ci sei mancato!).

Nel primo gruppo ritroviamo Antonio e il suo splendido sorriso "tirabaci", Dario, con le sue espressioni "romanacce", Davide, il siciliano "tutto pepe"; e tra i nuovi acquisti le due donzelle Fernanda e Vanessa, il piccolo Maurizio tutto baci e coccole, e la piccola scalmanata Federica...e per ultimo il fantastico "automobilista" Roberto!

Nel secondo gruppo: Valentina e la sua fissa, ormai nota, per il prosciutto crudo, Alessia, e la sua "affettuosa irruenza", la cocco-

lona Alessia e il mitico Stefano, "l'intruso" del gruppo (affetto da sindrome di Wolf è venuto a "sperimentare" la vacanza).

Quest'anno l'organizzazione è perfetta **grazie a Tiziana Zarpellon**, coordinatrice del gruppo, **che ha fatto un lavoro stupendo sia di preparazione che sul posto!** Ha pensato proprio a tutto: ogni giorno qualcosa di nuovo e stimolante per i

ragazzi da fare all'aperto o nella "camera laboratorio". Si dipinge, si disegna, si colora, si creano ciondoli con la pasta di sale, si gioca con le tempere, con la farina e si fa persino la pizza!

Ce né davvero per tutti, ognuno con le sue capacità dà il suo contributo ad addobbare il nostro piccolo laboratorio e a preparare la festa di fine vacanza.

Tutti si divertono, sperimentano, imparano, scoprono qualcosa di nuovo e spesso ci sorprendono con le loro capacità... ma lo sapevate che abbiamo dei veri e propri musicisti tra di noi?

Dario, già noto per il suo amore per la musica, scopre lo Jambee, Stefano ci mostra come si tiene il tempo con il suo tamburello e Valentina ci lascia tutti a bocca aperta quando suona lo Jambee con una naturalezza incredibile, come lo avesse sempre fatto (e vi assicuro che non è affatto facile, anche per noi "abili"!).





Come avrete capito la musica non è mancata e nemmeno le passeggiate e i tuffi in piscina (Eh si! Avevamo anche la piscina, da veri signori!).

Insomma si sono divertiti tutti, adattati senza problemi alla nuova situazione... **qualcuno non voleva nemmeno tornare a casa!** E' questa la cosa che sorprende sempre molto i genitori, che i figli sono stati bene anche senza di loro, oppure lo scoprire che i loro figli hanno atteggiamenti che a casa non hanno:

Dario non apre e chiude le porte o si alza di notte come a casa; Stefano ha mangiato senza problemi lo yogurt tutte le mattina, (i genitori erano mesi che cercavano di darglielo senza successo). Perché? Sarà che si divertono, che fanno cose nuove, in mezzo agli amici ... insomma sono **IN**

VACANZA ANCHE LORO, come tutti i bambini del mondo e SE LA SPASSANO!

Un'altra grande estate ricca di emozioni, di gioia, di sorrisi, di progetti per il futuro **perché la prossima sia ancora più bella, perché partecipi ancora più gente, perché più genitori scoprono che i loro figli MERITANO una vacanza vera e propria, insieme agli amici, come l'hanno fatta loro!** Perché è una esperienza

che serve a tutti, ai bambini perché scoprono il significato della parola vacanza, ai genitori che possono "riprendere fiato" per un po', ed ai fratelli e sorelle dei bambini disabili che possono godersi una volta tanto tutto l'affetto e l'attenzione dei genitori!

P.S. Anche quelle "anime perse" dei genitori se la sono spassata parecchio... ma questa è tutta un'altra storia!!



Aspetti organizzativi

Tiziana Zarpellon

Carissimi,
prima di parlarvi del Progetto Vacanze 2003, mi



presento: sono Tiziana Zarpellon e faccio l'insegnante di sostegno.

L'incontro con la vostra associazione è avvenuto nel 1997 quando ho iniziato a lavorare come assistente - fisioterapista presso

al famiglia Tellatin, con il mio amato "maestro" Antonio.

Standogli accanto ho potuto sperimentare, sul campo, quali fossero le caratteristiche e le difficoltà della sindrome. Un'esperienza importante che, oltre a farmi crescere come persona, mi ha stimolato ad effettuare studi e ricerche in materia

di disabilità, facendola diventare la mia professione attuale.

Tornando all'oggetto del mio intervento Lorenza mi ha coinvolto nella realizzazione della vacanza estiva come coordinatrice ed educatrice.

Ho accettato con grande entusiasmo, felice di poter collaborare ad un progetto così ambito.

Vi trascrivo, ora, brevemente le tappe che hanno caratterizzato la realizzazione della vacanza:

Individuazione del luogo:

Lorenza e Fausto assieme al nostro carissimo presidente, dopo varie ricerche, hanno individuato, come località idonea per il soggiorno, un casolare, disposto nelle colline di San Venanzo (a 40 Km da Orvieto) attrezzato per ospitare ragazzi disabili, dotato di piscina e ampio spazio verde.

Scelta del periodo della vacanza:

La durata della vacanza è stata suddivisa in due turni di una settimana ciascuno con periodo dal



26 luglio al 1 agosto.

Raccolta delle adesioni e conoscenza dei partecipanti: Al fine di conoscere le caratteristiche dei partecipanti e di garantire un adeguato intervento, abbiamo realizzato delle schede che chiedevano informazioni dettagliate in merito:

- alle caratteristiche cliniche del ragazzo (patologie, allergie, farmaci..)
- alle caratteristiche motorie, all'autonomia (nell'ambito dell'alimentazione, dell'igiene personale)
- alle modalità sociali (comportamenti aggressivi, autolesionisti,..),
- agli hobby e agli interessi.

La nostra instancabile Simona ha poi informato del progetto tutte le famiglie iscritte all'associazione e, successivamente, inviato le schede a chi ha aderito.

Rilevazione dei dati:

Dalla lettura delle schede abbiamo potuto:

- rilevare il numero dei partecipanti
- suddividere i partecipanti nei due turni in base alle preferenze di periodo espresse
- rilevare il numero degli operatori necessari per la vacanza.

Assegnazione operatori – assistenti:

In ogni turno i partecipanti sono stati suddivisi in base alla gravità (non gravità clinica) rilevata dalle difficoltà oggettive espresse nella scheda in : gravi, medi e lievi. Fatta questa suddivisione è stato assegnato 1 operatore ad ogni ragazzo grave (rapporto 1:1) e 1 operatore ogni due ragazzi medio – lievi (rapporto 1:2).

In aggiunta sono stati richiesti due assistenti per turno.

Il numero delle persone presenti, nei due turni, è risultato essere:

1° TURNO: 8 ragazzi, 5 operatori, 2 assistenti, 1 animatore, io e la dott.ssa Sforzini (18 persone)

2° TURNO: 4 ragazzi, 3 operatori, 2 assistenti, io e la dott.ssa Sforzini (12 persone)

Ricerca operatori:

Partendo dal presupposto che l'operatore dovesse avere esperienza sia nello svolgimento di attività assistenziali che nella pratica di attività educative, abbiamo effettuato una ricerca in prossimità al luogo dove si sarebbe svolta la vacanza, avvalendosi dell'aiuto di una associazione locale che da anni opera nell'ambito della disabilità.

Una volta recuperati gli operatori sono stati effettuati 3 incontri informativi sulla sindrome, con la presenza del dott. Basile e della dott.ssa Sforzini e, in base alla professionalità di ciascuno, sono stati assegnati i ragazzi.

Programmazione delle attività:

Al fine di consentire ai ragazzi di trascorrere **una vacanza "su misura"** che rispettasse le esigenze di ognuno e che fosse nello stesso tempo stimolante e divertente, abbiamo pensato di organizzarla e gestirla come un villaggio turistico. All'interno della struttura residenziale, sono stati, quindi, organizzati degli spazi per eseguire attività di musica, massaggio, attività manuali, giochi.

Ad ogni spazio ciascun ospite poteva accedere quando e per il tempo che voleva nel rispetto delle relative esigenze.

Queste, in breve le note tecniche e organizzative, **ma la cosa più interessante da sottolineare è il buon esito della vacanza.** Esito rilevato non solo dall'armonia e dall'affiatamento che si è creato tra i gruppo degli operatori e i ragazzi ma anche dagli sguardi complici e dai sorrisi che ho più volte potuto cogliere in tutti.

Invito, quindi, tutti i genitori a coinvolgere i propri figli in questa iniziativa che offre loro sia un momento di evasione e di svago ma anche un momento formativo e di crescita.

Con la speranza che accettiate l'invito, affettuosamente vi saluto.