

LUGLIO

22-26

CdLS World



Conference
2009



GRUPPO ITALIANO AL COMPLETO (...quasi)

... E CHE L'AVVENTURA ABBIA INIZIO ...

Stefania Bartoli

Quando, lo scorso febbraio,
Giorgio mi chiese se me la sentivo di andare a Brighton,
di sicuro non si aspettava la mia esplosione di gioia come risposta,
visto il suo immediato commento:

“...e io che non avevo il coraggio di chiedertelo...!”.
Così è cominciata l'avventura “Mondiale a Brighton”.



Vista l'importanza che ha per ogni famiglia partecipare ai congressi mondiali, l'associazione da subito decide di mettere a disposizione una certa somma che servirà a pagare il volo aereo per tutte le famiglie che vorranno partecipare.

Poco alla volta cominciano ad arrivare le prime adesioni, e poi sempre più...fino ad arrivare a quota

20

famiglie!

Un ottimo numero!

La fase della prenotazione di tutti i voli viene curata da me, e quindi reperire tutti i documenti di ogni viaggiatore per prenotare il volo e stabilire insieme a ognuno di voi le date e gli aeroporti di partenza, così come la prenotazione delle stanze, la compilazione delle *booking form*, effettuare i pagamenti con l'hotel, segui-

re le esigenze di ognuno. Devo dire che è stato molto impegnativo, ma soprattutto, molto bello e stimolante curare un evento del genere! Alla fine è andato tutto bene, tutti sono partiti e tornati senza problemi (motivo di mia insonnia per diverso tempo, credetemi!!).

Una volta arrivati a Brighton incontrare tutte quelle famiglie, che fino a poco prima erano “voci al telefono”, è stato bellissimo!

Un momento da me tanto atteso!

Ho avuto il grande piacere di partecipare a tutti gli incontri in programma: **dall'incontro tra i medici (SAC)** che avviene ogni due anni ai mondiali, dove ognuno presenta agli altri i risultati ottenuti, le difficoltà incontrate, le nuove sfide...; **all'incontro della federazione**, ovvero l'organo che racchiude al suo interno tutte le associazioni del mondo.

Questo mi ha dato l'opportunità di:

vivere questo mondiale “a tutto tondo”, di vivere l'associazione “a 360 gradi” e respirarla “a pieni polmoni”,

vedere come si adoperano i nostri medici per voi e per i vostri bambini con tanto amore, passione e professionalità,

vedere come le varie associazioni di ogni paese cerchino, attraverso il confronto con le altre, di trovare in sé nuove direzioni da percorrere affinché ogni famiglia, in qualunque parte del mondo si trovi, venga raggiunta e aiutata, sempre che lei stessa lo voglia.

Infine la parte a voi dedicata, **il convegno delle famiglie.**

Sono stata con voi in molte situazioni, cercando di essere presente e disponibile in tutto.

Una delle parti a me più gradite è stata affiancarvi nei colloqui con gli specialisti, dove io, insieme a voi, rimanevo stupita dalle risposte date ai vostri interrogativi.

Non potevo non pensare alla grande opportunità a voi riservata, potervi confrontare con chi veramente è in grado di darvi la risposta giusta.

Ognuno di voi, per quanto accomunato all'altro dal *"fattore de Lange"*, ha una sua storia, profonda e personale, toccante e umana, degna di grande rispetto.

Nessuno di voi è uguale all'altro.

Eppure, ho visto tante nuove amicizie e solidarietà nascere tra di voi...



Io avverto fortemente la "magia" che si crea in questi incontri, nazionali o mondiali che siano, dove sono invitati solamente sentimenti veri e tanta, tanta umanità.

Dove coloro che sono disposti ad aprirsi all'altro, possono trovare solo amicizia, comprensione, solidarietà.

Ognuno di noi ha riportato la sua personale esperienza da questo viaggio. La mia è stata una inspiegabile leggerezza (e non di certo grazie a quelle magnifiche colazioni...) data da nuove consapevolezze, dall'aver nuovi e chiari obiettivi da raggiungere, dall'aver capito quanto sia importante fare da ponte tra le nuove scoperte e tutti voi, affinché le vostre vite ne possano beneficiare al meglio.

Per me, come sempre da quando sono qui con voi, è un piacere e un onore fare del mio meglio perché tutto questo avvenga.



AL CONGRESSO MONDIALE SENZA LA “MIA” CORNELIA

Elisa Monti



Mi attirava molto l'idea di partecipare al Congresso, ma allo stesso tempo mi spaventava ancora di più il pensiero di spostare tutta la fami-

glia: le attese all'aeroporto, il viaggio in aereo, gli spostamenti e i cambiamenti in genere non sono il forte di Simone.

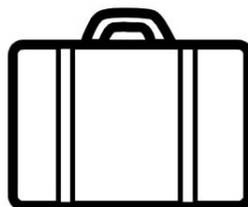
Poi lo spunto arriva proprio dall'Associazione e in particolare da Giorgio, il nostro Presidente: *“Io vado solo con Andrea, con Lorenzo sarebbe troppo complicato...”* e allora, dietro il consenso di mio marito Andrea, prendo in considerazione l'idea di partecipare solo con Giulia.



Per lei sarebbe stato il primo volo e il primo viaggio all'estero; il pensiero di condividere l'esperienza con Giulia, con altri genitori e relativi figli o fratelli sani mi ha finalmente convinta. Eravamo “circondate” da tanti bimbi, tutti così simili al mio Simone, ma Simone non c'era e questo mi ha dato la “libertà” di ascoltare, chiacchierare e fare anche vacanza con Giulia. A distanza di tempo dall'esperienza vissuta a Brighton, mi rendo conto di aver partecipato come “spettatrice”. Ogni tanto, forse per giustificare i reciproci sensi di colpa, io e Giorgio ci

scambiavamo un'occhiata d'intesa, a conferma di aver fatto la scelta giusta a lasciare a casa Simone e Lorenzo.

In valigia ho messo i volti dei tanti bimbi e ragazzi che ho incontrato, l'esperienza condivisa con altre mamme che ho conosciuto, la disponibilità dei medici relatori sempre pronti all'ascolto, il sorriso delle volontarie



In conclusione devo solo dire **GRAZIE**

GRAZIE all'Associazione per aver dato la possibilità a me e a molte altre famiglie di partecipare e vivere un'esperienza unica;

GRAZIE ad Andrea per avermi lasciata libera di decidere di partecipare;

GRAZIE a Stefania che si è dimostrata perfetta come compagna di viaggio e come compagna di stanza. I sei giorni che abbiamo vissuto insieme condividendo grandi gioie e piccole delusioni, ma anche qualche figuraccia che ci ha fatto tanto ridere (me le ricordo tutte!), mi ha dato la garanzia di aver trovato un'amica! E infine...

GRAZIE a Giulia per esserci!

Elisa

DIARIO DI VIAGGIO

Antonella Olivieri

La nostra è una famiglia in trasformazione, marito, moglie e due gemelle ormai 13enni impegnate a compiere la loro difficile metamorfosi, care pargole improvvisamente divenute silenziose adolescenti, con la testa da un'altra parte.. Con mio marito abbiamo pensato e ragionato questo viaggio a lungo, ci siamo detti *"Ci farà bene, a noi spesso in moto perpetuo, presi ognuno dietro ai propri impegni e incombenze, eh sì... ci vuole proprio!"*

e poi non si sa mai che questo possa essere, se non l'ultimo, comunque uno dei pochi viaggi che faremo ancora tutti e quattro insieme, visto che a una certa età ... si sa ... i figli vogliono stare per i fatti loro!!!

Quattro giorni per respirare Londra e vedere le sue bellezze e poi tre giorni a Brighton dove ci aspetta il convegno internazionale delle famiglie CDLS.

Ci ha condotto qui Simonetta, sorella, zia, cognata speciale, anzi specialissima.

I primi giorni a Londra risultano drammatici, con figlie apatiche e imbronciate, come muoversi con le palle ai piedi!

Poi con l'arrivo all'hotel Hilton a Brighton, l'indolenza delle figlie lascia spazio alla gioia e all'entusiasmo in un solo abbraccio, quello con Giulia.



Queste tre signorine si incontrarono al convegno di Grosseto nel 2005, e sono subito andate d'accordo, Giulia ha un fratellino, Simone, affetto dalla sindrome.

Il gruppo dei nostri ragazzi a Brighton forma una piccola ma affiatata comitiva insieme a Martina, Andrea e Giorgio.

OK, figlie sistemate, eccomi pronta per il convegno; i temi sono gli stessi, però fa piacere apprendere i progressi sulla genetica e i sofisticati livelli raggiunti dalle tecniche di osservazione del comportamento nei bambini affetti dalla Sindrome utili nel riconoscimento di una condizione medica, come possibile causa di un comportamento autolesivo.

Ma al di là dei contenuti emerge soprattutto il bisogno di stare insieme e trovare un po' di forza nel gruppo.

E' un piacere rincontrare Alessia, Roberto, Ines, Stefania, Elisa, Giorgio, Angelo, conoscere le nuove famiglie e si prova un po' di dispiacere anche per chi non è potuto venire.

Il momento congressuale più intenso arriva alla fine della sessione quando Angelo



Selicorni propone di fermarci intorno a un tavolo. Risulta un tempo più intimo in cui noi famiglie italiane possiamo formulare domande, confrontarci su dubbi e timori, chiederci su come proseguire e ciò che potrebbe esserci più utile nella nostra organizzazione interna e nel futuro dell'associazione.

E poi c'è la dimensione internazionale che si sente nella convivialità, nelle colazioni e nei pranzi.

A tavola incontri famiglie che vengono da ogni parte del mondo, ma anche con quelle che sfuggono lo sguardo e le conversazioni puoi trovare un filo comune, sensazioni o atteggiamenti che avvicinano la tua storia alla loro.

A pranzo conosciamo una famiglia che viene dall'Islanda, ci dicono che nell'isola ci sono solo tre casi di CDLS noti. La voglia di parlare è tanta, supera le barriere e riusciamo a capirci nonostante il nostro pessimo inglese.

Infine arriva la **Serata di Gala**, siamo al tavolo con Martina una bellissima bimba affetta dalla sindrome accompagnata e seguita amorevolmente da sua nonna e sua zia, mi ricorda Simonetta quando era piccola e ripenso a quando ho approfondito la conoscenza di questa sindrome.

Ricordo lo sconcerto e lo stupore nel vedere le somiglianze somatiche di mia sorella con gli altri bambini e mi torna in mente il primo convegno a cui partecipai a Pesaro nel '99 !!

Qui sperimentai un turbinio di sensazioni, un misto di comprensione, calore e tenerezza, che mi lasciò il desiderio di portare la mia famiglia e le mie figlie a futuri incontri.

Dopo la cena di gala arriva il momento delle danze, la musica crea una magia unica, capace di annullare le differenze, in cui ognuno può esprimere se stesso, la sua voglia di vivere, provare piacere. Mi guardo intorno e mi sembra che in questa dimensione ci sentiamo tutti più felici e vicini a un mondo che vorremmo.



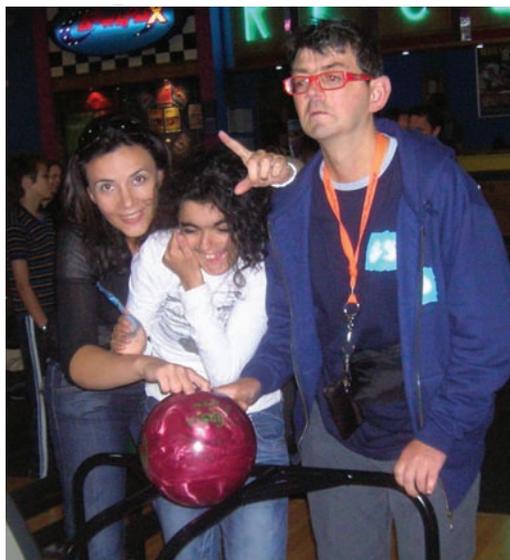
e ora la parola alle nostre **SUPER VOLONTARIE ...**

Ringrazio "ufficialmente" l'associazione cornelia de lange per la stimolante esperienza del congresso mondiale ... ho partecipato all'evento come **volontaria insieme a Mimma e Stella** (due ottime compagne di viaggio). Abbiamo accompagnato alcuni tra i ragazzi durante i momenti in cui i genitori partecipavano agli incontri con i vari specialisti. I gruppi dei volontari che ci hanno accolto avevano organizzato delle gite alla volta di Brighton, una città che ha fatto da sfondo gradevole all'intera esperienza.

Abbiamo anche partecipato al gala di saluto, una serata ricca di emozioni e avvenimenti. Il mio pensiero, dopo i giorni passati, va ai tanti genitori che erano presenti.

A dir poco emozionante vedere come con grande forza e coraggio affrontino le innumerevoli difficoltà quotidiane. Ho avuto l'occasione di confrontarmi e condividere alcune esperienze con alcuni di essi (italiani e non) molto stanchi, provati dai vissuti e in loro non ho visto altro che speranza! **Una speranza a volte disarmante che è in grado di donarti tanta serenità.** Bello perché ancora non sono genitore, ma le sensazioni che mi sono state donate fanno parte di quel bagaglio di amore che conservo per le mie esperienze. Famiglie unite o, a volte, purtroppo divise, che lottano per il più grande tra tutti i beni: i propri figli!! E come dopo ogni grande opportunità che mi viene offerta, torno sempre arricchita e con tanta gioia nel cuore ... grazie ancora!

Mary



IL DIVERSO: UN MONDO SEMPLICEMENTE SPECIALE

Ci sono esperienze che rimangono impresse per tutta la vita nel cuore di una persona, esperienze che non si dimenticano, esperienze che, a volte, cambiano le persone.

Un'esperienza simile è stata la nostra settimana passata a Brighton. Già perché quest'estate c'eravamo anche noi al congresso mondiale dell'associazione Cornelia de Lange, eravamo lì come volontarie.

Ora siamo ritornate a casa, ma un pezzo del nostro cuore è rimasto lì, insieme ai cuori dei bambini che abbiamo incontrato.

È stata un'esperienza unica perché ci siamo dovute mettere in gioco sin dal primo giorno in cui abbiamo iniziato a fare volontariato.

La prima cosa che abbiamo capito al volo è stata come ci si sente ad aiutare dei bambini un po' diversi da quelli che normalmente si può incontrare per strada.

All'inizio bisogna buttarsi e trovare in sé stessi il coraggio di convivere con chi è diverso.

I primi momenti tutto questo ci ha fatto un po' paura: "Forse non siamo all'altezza dell'incarico", ci dicevamo.

Poi però, insieme, siamo riuscite ad affrontare questa debolezza e a tramutarla nella nostra forza.

L' Hilton Hotel di Brighton si è riempito sempre più di persone. Erano bambini, ragazzi, uomini e donne di qualsiasi età e di qualsiasi nazione con una cosa in comune ... un nome aggiuntivo che li collegava tutti ... un accessorio in più che li distingueva dal mondo intero.....

Marta S. e Melania T.

... Erano tutti Cornelia de Lange.

Con l'inizio del congresso delle famiglie abbiamo iniziato ad avere a che fare soprattutto con i bambini italiani fino ai 10 anni. Il nostro gruppo era composto da alcuni ragazzi con Cornelia de Lange e da alcuni fratelli sani.

A prima vista questo gruppo era formato da bambini troppo diversi fra loro !...

I fratelli sani avevano quegli occhi vispi, il loro entusiasmo e la loro voglia di giocare.

Poi c'erano i fratelli de Lange di statura piccola, magri, col viso tondo e per finire quelle sopracciglia folte;



le facce di questi bambini potevano sembrare uguali ma da subito ci è stato chiaro che ognuno di loro era speciale e diverso.

In fondo nessuno avrebbe mai detto che i fratelli sani erano tutti uguali, però sarebbe stato più facile dire ciò dei fratelli con Cornelia de Lange, cosa assolutamente sbagliata. **Ognuno di loro infatti ci ha donato un sorriso, una carezza, uno sguardo diverso ogni volta.**

C'era chi parlava, chi rideva, chi faceva gesti per mostrarci qualcosa, semplicemente anche solo per salutare le persone. Nel nostro gruppo c'era chi era esuberante, chi più timido, chi più sportivo, chi solamente curioso. C'era chi obbediva subito e chi invece amava farsi desiderare quel tantino di più. Erano tutti bambini diversi, **erano tutti bambini.**

Non appena quest'esperienza è iniziata abbiamo capito che quello che tante volte avevamo sentito dire era proprio vero. Abbiamo capito che i bambini affetti da Cornelia de Lange sono semplicemente normalissimi bambini che giocano, si divertono e interagiscono, ognuno a suo modo, ognuno come può, con gli altri bam-

bini, quelli che chiamiamo 'sani'. Erano tutti solari e affettuosi e la paura iniziale che avevamo scomparso sin dal primo momento in cui siamo entrate in quel gruppo. Sì perché mentre passeggiavamo spingendo la carrozzina



dove riposava Gianni, molte persone ci guardavano, ci fissavano impietriti e commentavano a bassa voce

"Maleducati", abbiamo subito detto, o forse solo persone che non hanno ancora avuto a che fare con nulla di simile. Sì, perché ripensandoci bene prima di quest'esperienza era facile guardare e bollare come diverso una persona, ora però qualcosa è cambiato e davanti ai nostri occhi c'è un mondo tutto nuovo da esplorare, pieno di forti emozioni che possono stravolgerci la vita, anzi, ancora meglio, possono arricchirla.

Probabilmente non vi ricorderete di noi, dei nostri nomi, delle nostre facce, ma l'importante è che noi ci ricordiamo di voi e vi raccontiamo ai nostri genitori, amici, professori e, perché no, magari in un futuro quando saremo diventate vere donne e avremo una nostra famiglia, vi racconteremo ai nostri figli e nipoti perché voi bambini De Lange ci siete rimasti impressi nel cuore.



Grazie bambini perché ci avete insegnato che ci sono problemi peggiori di un brutto voto a scuola o un brufolo sulla fronte,

grazie perché abbiamo capito che anche se la vita è ingiusta o negativa con noi, l'importante è coprire tutto con un sorriso, una carezza o un gesto per esprimere ogni forma di affetto,

grazie perché abbiamo imparato a vedere il bello di una cosa apparentemente brutta che poi tanto brutta non è,

grazie perché ci avete permesso di conoscerci, parlarvi e viverci

ma soprattutto

grazie di aiutarci, sì perché ci avete aiutato ad aprire la nostra mente e soprattutto a dirvi grazie.

Probabilmente non vi ricorderete di noi, dei nostri nomi, delle nostre facce, ma l'importante è che noi ci ricordiamo di voi e vi raccontiamo ai nostri genitori, amici, professori e, perché no, magari in un futuro quando saremo diventate vere donne e avremo una nostra famiglia, vi racconteremo ai nostri figli e nipoti perché voi bambini De Lange ci siete rimasti impressi nel cuore.

Dopo questi giorni possiamo dire senza problemi che vogliamo bene a tutti i bambini con cui siamo stati, che siano de Lange o no.

Ora abbiamo una **certezza** nel cuore, quei bambini, quelli che troppo facilmente si bollano come 'malati' sono semplicemente **speciali**, magari anche pieni di **magia** perché in fondo ci hanno insegnato, in soli tre giorni, che non si deve mai e poi mai fermarsi a guardare le apparenze.

Che bisogna conoscere le persone e, con umiltà, bisogna trattarle come tutti si meritano di essere trattati, come degli esseri umani. Con questo ora diciamo che il diverso è un mondo semplicemente speciale, con le sue sfaccettature, i suoi difetti e che vuole essere trattato come un mondo normale.

Il diverso va difeso come tutti e noi lo difenderemo sempre.

Ciao a tutti, siamo Silvana e Massimo, i genitori di Laerte ed è con grande gioia che vogliamo raccontare la nostra esperienza a Londra, siamo ancora molto entusiasti al pensiero dei giorni trascorsi insieme a famiglie arrivate un po' da varie parti del mondo! Entusiasti di ciò che Laerte ci ha fatto vivere e ci fa vivere quotidianamente. In primis ringraziamo l'associazione che ha permesso di partecipare al congresso mettendo a disposizione il volo. Un grazie a tutte le famiglie che abbiamo conosciuto, ai loro sorrisi, alla loro e nostra voglia di lottare sempre e di non arrendersi mai. Il nostro cucciolo ha 3 anni, e per noi le altre famiglie sono state una risposta al futuro, ci è piaciuto ascoltare pareri medici e non, è stato interessante poter ascoltare consigli da altre famiglie che prima di noi hanno vissuto le varie fasi di avere e crescere un bimbo con la Cornelia de Lange e sicuramente ci è piaciuto nel nostro piccolo poter raccontare anche la nostra esperienza. Il bagaglio che ci siamo portati a casa e che ci aiuta a vivere il presente è il sapere di non essere soli, il sapere che tanti medici fanno il loro lavoro con una grande passione e con una grande serietà. Abbiamo vissuto il primo congresso con tanto timore e con mille paure, ora non vediamo l'ora di poter partecipare al prossimo, e di poter rivivere questa intensa e significativa esperienza. Grazie a tutti per aver diviso con me, Massimo e Laerte quei giorni.



La partecipazione al congresso Mondiale in Inghilterra è stata un'esperienza molto coinvolgente sia per noi genitori che per i nostri figli.

Incontrare famiglie "vecchie" (perchè già conosciute in altri congressi), e "nuove" (perchè da poco hanno avuto un bimbo con la sindrome), è sempre un momento unico che crea un legame speciale, vero, fatto di stati d'animo ed esperienze condivise.

Ringrazio chi lavora per la nostra associazione per l'impegno nell'organizzazione dell'evento e per il coinvolgimento emotivo dimostrato.

fam. Salvatore



Noi non abbiamo mai potuto partecipare ad un congresso così grande per vari motivi.

Quest'anno, grazie all'aiuto dell'associazione,

ci siamo riusciti. I giorni passati a Brighton sono giorni che non si potranno mai cancellare dalla nostra memoria. Avere avuto l'opportunità di ascoltare, parlare e confrontarci gli uni con gli altri, da qualsiasi parte del mondo, ci ha dato un grande sollievo e allo stesso tempo "felicità" e "malinconia".

Vivere fantastiche emozioni, con i ragazzi e con tutti i presenti, ci ha fatto sentire appartenenti di un'unica grande famiglia!!!

GRAZIE DI CUORE

Ivana e Franco Gargioni

L'esperienza di Brighton per me è stata molto bella ed arricchente, anche se molto impegnativa dal punto di vista emotivo. Sono stati giorni particolarmente intensi, segnati da emozioni molto forti, ma caratterizzati da un'umanità di fondo incredibile. Sono state proprio la disponibilità e l'umanità delle persone, quella dei medici in primis, sempre così attenti e gentili nei confronti dei bimbi e dei familiari, a colpirmi. Li ho trovati dei veri riferimenti 'paterni' per le famiglie.

Per quanto riguarda l'organizzazione del convegno, è andato tutto benissimo, dalla scelta della località, alla gestione dei tempi; in particolare la possibilità di consultare i medici, di avere un dialogo con loro è stato un valore aggiunto che avrebbe potuto da solo valere il viaggio!

Volevo ringraziare Stefania e tutti coloro che si sono adoperati per mettere in piedi un evento così importante: grazie ancora per tutto quello che avete fatto.

Ciao e a presto,

Laura Basso

(sorella di Silvia Basso/Battaglia)

Si respira l'aria delle grandi occasioni entrando all' hotel Hilton Metropole, sul lungomare di Brighton.

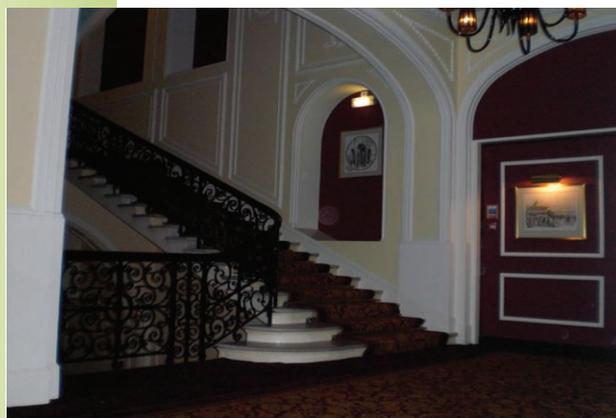
C'è un via vai di famiglie, accompagnatori, professori, bimbi provenienti da tutto il mondo.

Dopo la colazione ognuno prende la sua strada: animatori e bambini in gita alla scoperta delle meraviglie del luogo; nella sala convegni partono le relazioni dei migliori specialisti e nelle salette le visite e i consulti individuali.

Anche quest'anno il convegno internazionale dell'Associazione ci ha permesso di riunirci e confrontarci con le ultime scoperte della ricerca scientifica e le esperienze delle famiglie provenienti dai più disparati paesi.

In chiusura Cena di Gala e serata danzante per darci l'arrivederci ... al prossimo convegno in Danimarca!

Roberto Sanna



In riferimento all'evento esprimiamo un giudizio positivo in quanto l'esperienza è stata interessante sia per la parte medica che per quella sociale.

Ci auguriamo il ripetersi di queste esperienze anche in futuro.

Un saluto a Stefania e a tutta l'Associazione.

*Damiano Raffaele e Grieco Antonietta,
genitori di Filomena.*

Grazie a tutti voi per averci dato la possibilità di fare questa "passeggiata". E' andato tutto benissimo, la città di Brighton è veramente incantevole e nonostante la lontananza siamo riusciti a visitare anche Londra, grazie all'efficientissimo sistema ferroviario! Penso che per noi che abbiamo i bambini un pò più grandicelli, Asia ha dieci anni, il contesto dove si svolgono i convegni è importante almeno quanto il convegno stesso, nel senso che ormai conosciamo le problematiche della sindrome e, a meno che non ci sia qualcosa di nuovo a livello scientifico, ci fa piacere partecipare ai suddetti soprattutto come occasione di viaggio.

Grazie di nuovo, un abbraccio a tutti.

Luciana Vitali, mamma di Asia Antonini

Scrivere due righe sul convegno di Brighton è difficile... non basterebbe un libro... comunque ci proviamo. Per noi il convegno è stato interessante, istruttivo, emozionante, organizzato in maniera eccellente; ci ha dato modo di conoscere delle persone meravigliose, degli amici che porteremo per sempre nel nostro cuore! Associazione grazie di esistere.

*Martina,
zia Tiziana e nonna Rosanna*

Questa esperienza a Brighton mi ha fatto restare stupito, perchè non avevo mai visto così tanti bambini disabili tutti insieme ... Mi ha sorpreso !!!

Ma nello stesso tempo è stata un'esperienza bellissima e anche con i bambini con la sindrome ho giocato e mi sono divertito.

Un altro bambino al posto mio sarebbe stato di stucco, ma io avendo un fratello con la "cornelia" ci sono abituato. E' stata un'esperienza unica e mi piacerebbe che i bambini che guardano le persone disabili in modo brutto potessero fare questa bella esperienza.



Andrea Amadori, fratello



L'esperienza di Brighton è stata fantastica non solo perché eravamo in Inghilterra, ma anche perché questa esperienza mi ha fatto riflettere molto. Essendo un congresso mondiale c'erano molti bambini con la stessa sindrome di mio fratello, chi migliore chi peggiore.

In quei giorni Simone non c'era, allora vedendo tutti questi bambini insieme ai fratelli o alle sorelle che giocavano insieme, mi facevano tornare in mente i momenti in cui volevo che Simone fosse un bambino come tutti gli altri . . . A volte mi sento sfortunata perché credo che Simone sia uno di quei casi abbastanza gravi . . . invece vedendo le

"cornelie" di tutto il mondo mi ha fatto riflettere sul fatto che nonostante tutto sono una ragazza fortunata ad avere un fratello come lui . . .

Vorrei che tutti i bambini e soprattutto gli adulti non guardassero i bambini con questa malattia in modo "strano" ma li guardassero dando a loro un po' di dignità perché questa volta è successo a noi ma . . .



*Il viaggio in Inghilterra è stato bellissimo!!!
Il viaggio con l'aereo è stato entusiasmante,
abbiamo volato sulle nuvole alla ricerca
di una medicina per i bambini colpiti
dalla sindrome della Cornelia de Lange*

Martina, un'amica

Giulia Monti, sorella

LA FEDERAZIONE:

riunione biennale del Consiglio mondiale

Ulla Mugler

Il consiglio della Federazione si incontra ogni due anni in occasione dei congressi mondiali. Ogni Paese può inviare fino a due rappresentanti (*national leaders*), ma ha diritto ad un solo voto. L'Italia è stata rappresentata da Giorgio Amadori e Stefania Bartoli.

In più c'ero io (Ulla Mugler) come Presidente della Federazione e Angelo Selicorni nel suo ruolo di Presidente del Consiglio Scientifico Internazionale (SAC).

Era stato pianificato un giorno e mezzo per l'in-



contro del Consiglio della Federazione e sembrava di aver dedicato molto tempo, ma alla fine ci siamo resi conto che quasi non bastava per scambiarsi tutte le informazioni e prendere le decisioni necessarie per il prossimo biennio.

I punti principali sono stati i seguenti:

Il benvenuto all'associazione che raggruppa Cile, Centroamerica e Sud Corea, nuovi membri della Federazione (Ad oggi la Federazione è composta da 16 nazioni: Australia, Canada, Centroamerica, Cile, Danimarca, Francia, Germania, Italia, Giappone, Olanda, Polonia, Portogallo, Regno Unito, Stati Uniti, Spagna e Sud Corea.

L'obiettivo del Consiglio della Federazione e quello del SAC è quello di riuscire a scambiarsi le informazioni relative alla CdLS, fornire supporto alle famiglie e assicurare che persone con CdLS abbiano accesso alle informazioni medico-scientifiche.

E' stato presentato il nuovo database multilingue denominato "Ask the doctor" (Chiedi al medico). Il progetto procede bene, grazie all'impegno di Gerritjan Koekkok dell'associazione Olandese, ma ci sono ancora delle funzioni da migliorare. I punti più critici del progetto riguardano: le distanze, il tempo a disposizione dei volontari e dei medici che si sono resi disponibili e gli aspetti legali. Per ogni Paese è stato nominato un esperto in lingue (*National Language champion*): per l'Italia Stefania ricopre questo ruolo.

Invito tutti ad iscriversi al database sul sito:

www.cdlsworld.org

e provarlo.

Fateci avere il vostro feedback... ci aiuta a migliorare !!!

E' stato deciso che il prossimo congresso mondiale sarà ospitato dalla **Danimarca nel 2011**. Vi terremo aggiornati sugli sviluppi.

I *National leaders* hanno discusso in dettaglio l'organizzazione, gli obiettivi e i progetti di ogni singola associazione nazionale. E' stato uno scambio molto interessante per tutti ed il punto principale che abbiamo in comune è la preoccupazione per il futuro, soprattutto a livello economico.

La raccolta fondi (*fund raising*) per tener viva la propria associazione è per tutti un grosso impegno, sia che si tratti di un'associazione gestita solo da volontari o dove ci sia anche del personale pagato.

Un altro aspetto problematico è la successione della "classe dirigente".

La maggior parte dei *National leaders* presenti sono persone che non solo hanno fondato l'associazione, ma hanno anche guidato il gruppo nazionale per un lungo periodo.

Sono tutte persone straordinarie ma, purtroppo, sono anche loro esseri umani che invecchiano ... e le energie con il passare degli anni diminuiscono ...

In tutte le associazioni si riscontrano grosse difficoltà nel trovare dei genitori giovani che abbiano voglia di prendere un ruolo attivo e permettere il "ricambio generazionale".

ECCO IL NUOVO CONSIGLIO ESECUTIVO DELLA FEDERAZIONE:

in carica fino al prossimo congresso mondiale del 2011

Presidente: Ulla Mugler (Italy)

Vicepresidente: Julie Mairano

Tesoriere: Peter Crawford (Australia)

Rappresentante del Paese

che ospiterà il prossimo congresso:

Henrik Hasseltstrom (Danimarca)

Presidente del SAC: Angelo Selicorni (Italy)

Vicepresidente del SAC: Chris Oliver (UK)

QUATTRO GIOVANI MEDICI a Brighton...



Paola Ajmone,
Neuropsichiatra Infantile, UONPIA Milano
Jacopo Azzolini, *specializzando*
in Genetica Medica, Osp. S.Paolo, Milano

Elena Baggi, *specializzanda in Pediatria,*
Clinica De Marchi, Milano
Anna Cereda,
specializzanda in Genetica Medica,
Clinica De Marchi, Milano

Sono passati già più di due mesi da questo Congresso a cui abbiamo partecipato come giovani medici/ricercatori, ma il nostro ricordo è ancora molto vivido.

Nell'attività lavorativa di tutti i giorni ognuno di noi si occupa, nei diversi ambiti specifici, di questa rara condizione genetica, sia in termini di assistenza sia in termini di ricerca, ma per tutti noi era la prima esperienza ad un Congresso sulla sindrome di Cornelia de Lange.

La nostra partecipazione ha avuto una duplice valenza: abbiamo innanzitutto partecipato alla parte scientifica del Meeting, in cui abbiamo avuto l'opportunità di aggiornarci sulle nuove linee di ricerca ascoltando le relazioni dei maggiori esperti mondiali sulla sindrome di Cornelia de Lange.

Abbiamo inoltre avuto la possibilità di portare personalmente alcuni contributi scientifici derivati dall'esperienza italiana frutto della proficua collaborazione con l'Associazione (una ricerca sulle problematiche audiologiche, la presentazione della caratterizzazione molecolare della casistica italiana, una ricerca sulle correlazioni genotipo-fenotipo e una ricerca europea sul fenotipo mild); possiamo dire con orgoglio che:

i nostri lavori sono stati molto apprezzati e due di essi sono stati premiati dal Comitato Scientifico che aveva messo in palio tre premi da assegnare a giovani ricercatori.

Nei giorni del Congresso dedicati alle famiglie il contatto con le famiglie e con i bambini provenienti da tutto il mondo è stato continuo; abbiamo avuto l'opportunità di seguire le consultazioni con i nostri rispettivi responsabili (dr. Selicorni, prof.ssa Marchisio e dr.ssa Costantino) sia per i bambini e le famiglie italiane sia per quelli stranieri ed inoltre, con la "scusa" di fare da interpreti, abbiamo anche potuto assistere alle consultazioni con altri specialisti stranieri.

Certamente c'è stato anche qualche aspetto meno positivo della nostra spedizione: il clima quasi polare (abbiamo dovuto comprare giacche e ombrelli!) e il cibo (il pranzo del primo giorno a base di *fish and chips* lo ricorderemo a lungo!).

Dovendo tirare le somme, per noi giovani medici, la spedizione a Brighton è stato un momento di grande arricchimento non solo sul piano professionale, ma soprattutto sul piano umano, poiché abbiamo avuto la possibilità di entrare in contatto con i bambini e le famiglie italiane in un contesto diverso da quello abituale dell'Ospedale e di conoscere numerosi bambini e famiglie straniere e, come succede sempre, ognuno di loro ci ha insegnato e trasmesso qualcosa.

Quindi non ci rimane altro da dire se non:

*"ci vediamo al Congresso Nazionale del 2010
e al Congresso Mondiale di Copenaghen
del 2011! ARRIVERDERCI !*

GLI ASPETTI SCIENTIFICI



dr. Angelo Selicorni

Una delle ragioni principali dell'organizzazione biennale del congresso mondiale è permettere agli specialisti del settore di incontrarsi per un proficuo aggiornamento.

Dal 2003 (congresso Mondiale di Sidney) questo momento è organizzato in una specifica giornata dedicata appunto ai **"professionisti"** che possono portare i loro contributi, scambiare le loro esperienze, discutere le loro conclusioni utilizzando il linguaggio tecnico che li caratterizza senza la preoccupazione di doversi *"far comprendere"* da non addetti ai lavori.

In quest'ottica anche il congresso inglese ha avuto un'intera giornata dedicata ai professionisti il mercoledì 22 luglio, nel cosiddetto *Scientific Symposium*.

Nei mesi antecedenti il congresso era stato segnalato questo evento e sollecitata la raccolta di contributi scientifici da parte dei diversi operatori sparsi per il mondo sia tramite il SAC (Comitato scientifico delle Federazione Mondiale) che tramite i *"professional directors"* (referenti scientifici) di ogni paese.

I contributi avrebbero dovuto afferire a quattro differenti tematiche:

la ricerca genetica di base, la ricerca clinico internistica (e le eventuali correlazioni tra

difetto genetico e quadro clinico), le problematiche educative e le problematiche abilitative e comportamentali.

Per favorire la partecipazione di giovani ricercatori era stata anche preannunciata la consegna di 3 premi per le migliori comunicazioni scientifiche nelle diverse aree.

In totale sono stati raccolti 17 contributi:

**6 provenienti dall'Italia
4 dal gruppo inglese
3 dal gruppo USA
2 dalla Polonia
1 dalla Spagna**

Un'ultimo contributo era rappresentato da un lavoro collaborativo internazionale coordinato dall'Italia con la partecipazione di Spagna, Polonia e Germania.

Per arricchire ulteriormente la giornata, l'organizzazione inglese aveva previsto che ognuna delle 4 sessioni fosse introdotta dall'esperto di un settore che fornisse una sorta di aggiornamento generale sull'area di competenza in base a quanto offerto dalla letteratura scientifica internazionale dal congresso Canadese del 2007 in poi

- D. Fitzpatrick, genetista
- A. Selicorni, pediatra genetista
- C. Oliver, neuropsicologo
- C. Caricco, problematiche alimentari.

Sebbene i contributi forniti non abbiano fatto segnalare dei passi avanti clamorosi in termini di conoscenza dei vari settori, le presentazioni ascoltate hanno mostrato piccoli ma significativi passi avanti conoscitivi.

Il gruppo americano ha presentato un ulteriore aggiornamento dei dati riferiti al follow-up clinico dei pazienti adulti con de Lange.

Si conferma la necessità di un'attenzione particolare ai problemi gastro intestinali in quanto il 90% dei soggetti studiati mostra segni di reflusso ed il 14% segni di lesioni esofagee pre cancerose secondarie al reflusso stesso (esofago di Barret).

Un sottogruppo di pazienti ha inoltre mostrato **una elevata prevalenza di osteoporosi con bassi livelli di vitamina D.**

E' stato inoltre segnalata l'alta prevalenza di problemi del sonno e disturbi comportamentali.



IL GRUPPO INGLESE HA PRINCIPALMENTE PRESENTATO DATI RELATIVI AD APPROFONDIMENTI IN AMBITO COMPORTAMENTALE.

Questi dati ribadiscono l'elevata prevalenza (60%) di questi disturbi nella storia naturale delle persone con de Lange **sottolineando peraltro come il dolore non comunicato rappresenta una delle cause principali di questa sintomatologia.** Sono stati anche presentati dati relativi al funzionamento sociale delle persone con de Lange ed ad altre loro specifiche caratteristiche neuro psicologiche (comporta-

mento ripetitivo, atteggiamenti compulsivi, ansietà, basso livello di umore).

Il gruppo inglese, guidato da Chris Oliver, sta sviluppando ricerche di grande portata in questa direzione cercando anche di differenziare quanto della sintomatologia neuro-comportamentale osservabile sia specificamente legato alla diagnosi di sindrome di Cornelia de Lange e quanto, invece, sia comune ai pazienti con ritardo psico-intellettuale indipendentemente dalla causa di base.

IL CONTRIBUTO ITALIANO SI E' FOCALIZZATO IN MODO SPECIFICO SULLE CORRELAZIONI TRA DIFETTO GENETICO DI BASE E MANIFESTAZIONI CLINICHE.

Le varie presentazioni hanno infatti attinto al **database clinico genetico generato presso la nostra Clinica con il contributo generoso di moltissime famiglie italiane.**

Questo lavoro sta fornendo in modo molto capillare informazioni di correlazione che, **da un lato**, definiscono quali pazienti con maggiore probabilità mostreranno una mutazione del gene maggiore NIPBL (pazienti di basso peso alla nascita, con diagnosi clinica neonatale, con presenza di malformazioni a carico degli arti, non raramente con cardiopatia in particolare stenosi polmonare) **dall'altro** quali complicanze cliniche ci possiamo aspettare con maggior frequenza dalle persone con mutazione dello stesso gene (crescita post natale più scarsa, disturbi alimentari nei primi anni di vita più seri con necessità di supporto alimentare, maggior prevalenza di ipoacusia neurosensoriale, maggior necessità di trattamento chirurgico del reflusso gastro esofageo).

Un altro importante contributo fornito dal gruppo italiano è stato anche quello riferito allo studio collaborativo con Spagna, Polonia e Germania per raccogliere dati clinici inerenti ai **PAZIENTI CON FENOTIPO LIEVE.**

Questo sforzo ha permesso di mettere insieme informazioni cliniche dettagliate di ben 66 persone affette tra le quattro diverse nazioni, **dimostrando e confermando che il fenotipo lieve non è così eccezionale tra le persone con de Lange ma ha una incidenza pari al 20% circa delle persone diagnosticate.**

I DATI RACCOLTI PERMETTONO DI AFFERMARE CHE BAMBINI:

- _ senza malformazioni maggiori,
- _ con peso neonatale adeguato o di poco inferiore al limite minimo,
- _ con crescita post-natale ai percentili più alti delle curve di crescita relative alla sindrome
- _ con acquisizione delle tappe di sviluppo motorie (posizione seduta, primi passi) con un ritardo non particolarmente accentuato (rispettivamente entro i 18 ed i 24 mesi)

assai probabilmente svilupperanno un quadro clinico più sfumato soprattutto sul piano della prognosi intellettiva.



Tutti i dati relativi alle ricerche italiane saranno comunque diffusamente presentati e discussi nell'ambito del prossimo congresso nazionale 2010 a cui invitiamo sin d'ora tutti i genitori !



Nel corso del congresso non sono state invece presentate novità significative in ambito di ricerca del difetto di base.

I due geni più rappresentativi ed utili sul piano pratico della conferma di laboratorio della diagnosi clinica restano quelli ad oggi noti, NIPBL e SMC1, le cui anomalie sono responsabili globalmente del 55-60% dei pazienti con de Lange.

Da ultimo ma non per ultimo voglio qui ribadire, non senza una punta di orgoglio e soddisfazione, che 2 dei 3 premi relativi alle migliori comunicazioni e contributi sono stati assegnati ai nostri giovani ricercatori italiani (*vedi articolo a pagina 55*) ed in particolare alla dr.ssa Anna Cereda, specializzanda di Genetica Medica che lavora presso la Clinica De Marchi di Milano che insieme alla dr.ssa Alice Passarini ha pazientemente costruito ed analizzato l'enorme database che incrocia i dati clinici e genetici di più di un centinaio di pazienti italiani, ed al dr Jacopo Azzolini, pure specializzando di Genetica Medica, componente dell'equipe della prof.ssa Larizza nostra referente per le indagini molecolari.

Un riconoscimento che sottolinea l'impegno e la qualità della ricerca svolta in questi anni dal gruppo italiano clinico molecolare (De Marchi-S.Paolo - Auxologico, Milano) e che premia due giovani che certamente continueranno a lavorare con impegno e passione in questo ambito così complesso e specialistico.

Un premio però che va anche a gratificare tutte le famiglie dell'Associazione Italiana senza la cui grande e paziente collaborazione non sarebbe stato possibile raccogliere alcun tipo di informazione rilevante.