

## Cosa c'è di nuovo

### Resoconto del Consiglio della Federazione Internazionale delle organizzazioni nazionali per la sindrome di Cornelia de Lange (CdLS World)

Ulla Mugler

In occasione del congresso mondiale si è svolto anche l'incontro del consiglio dell'associazione CdLS World. Erano presenti 16 rappresentanti (national leaders) provenienti da 11 diverse associazioni nazionali.

La Federazione ha accolto la richiesta dell'Associazione Argentina di diventarne membro e così sono ad oggi 17 le nazioni rappresentate:

Argentina, Australia, Canada, America Centrale, Cile, Danimarca, Francia, Germania, Gran Bretagna, Italia, Giappone, Olanda, Portogallo, Polonia, Spagna, Sud Korea e USA, per un totale di più di 3.500 persone affette da CdLS.

anche inoltrare le vostre domande al SAC (Scientific Advisory Council) semplicemente iscrivendovi; le domande verranno automaticamente tradotte in inglese e vi sarà rimandata risposta in italiano.

**Ogni "national leader" ha presentato le ultime novità e le "buone prassi" della propria associazione.**

**L'associazione portoghese:** ha presentato il progetto "Marco's House", una casa come punto di riferimento per diverse sindromi rare, progetto dal costo di 5 milioni di euro.

**La fondazione americana:** ha presentato le ultime pubblicazioni come una *checklist* per la diagnosi per medici, pediatri e alcune strategie per la raccolta fondi.

**L'Australia:** ha spiegato come organizzano 2 volte all'anno delle giornate cliniche per gli adulti affetti da CdLS.

**il gruppo inglese + Irlanda:** hanno parlato del loro "strategy meeting" che serve per capire cosa vogliono raggiungere come associazione, come si vedono fra 5 anni e con quali mezzi pensano di arrivare a questi obiettivi.

e ... last but not least **ho presentato per l'Italia** il nostro progetto delle vacanze, focalizzando l'attenzione sul progetto autonomia e ho dato anche l'anticipazione dello sviluppo (tutt'ora in corso) di una nuova applicazione per iPad che supporti gli interventi con la CAA (comunicazione aumentativa).



In più CdLS World è in contatto con altre 500 famiglie sparse in tutto il mondo che vivono in paesi dove non esiste una associazione nazionale di supporto e di conseguenza con scarse conoscenze sulla sindrome e sulle problematiche ad essa collegate.

E' stato presentato il sito internet [www.cdlsworld.org](http://www.cdlsworld.org) con le ultime modifiche. Lo scopo è di renderlo ancora più "userfriendly". Per questo motivo è stato formato un piccolo gruppo di 5 persone che si occuperà di questo. Vorrei cogliere l'occasione di ricordarvi che su questo sito, oltre a poter visionare le domande e le risposte che altri mettono on-line, potete

L'anniversario della nascita della Federazione è stato lo spunto per chiederci cosa abbiamo raggiunto e cosa vorremmo raggiungere. Con questo scopo abbiamo creato una "wish list" (lista dei desideri) abbastanza realistica e l'abbiamo presentata al SAC internazionale. A breve dovremmo avere delle linee guide per il trattamento delle persone affette da CdLS che sarà firmato proprio dal SAC, in modo che i medici che seguono i nostri figli abbiano delle linee guida ufficiali.

In più abbiamo fatto presente che ci sono delle ottime pubblicazioni per tantissimi aspetti clinici ma che vorremmo allargare e approfondire anche altre aree come educazione, comportamenti simili all'autismo, malnutrizione, invecchiamento,



comunicazione (come dobbiamo/possiamo metterci in ascolto...) .

Per intensificare la collaborazione fra i medici professionisti del SAC e l'associazione di genitori CdLS World è stato creato **un gruppo di lavoro di 4 genitori e 7 medici che si occuperà dell'organizzazione dei congressi mondiali e della loro divulgazione.**

E' stato confermato anche per il futuro un premio (award) per un giovane ricercatore, in modo che ci sia sempre lo stimolo per continuare a studiare e capire sempre meglio la CdLS.

Quest'anno il premio è stato dato a *Mathilde Hanstedt* dell'ospedale di Hvidovre, Danimarca per il suo eccellente lavoro sul reflusso gastroesofageo, stitichezza e vie urinarie - anomalie dei bambini e adulti con CdLS.

E' stato eletto il nuovo consiglio esecutivo: **Henrik Hasselstrom**, Danimarca *Vicepresidente*, **Peter Crawford**, Australia *Tesoriere*, **Paola Mannucci** Italia/Argentina, *come rappresentante del paese che ospiterà il prossimo congresso mondiale*

Ancora una volta sarò io, **Ulla Mugler**, ad avere l'onore di essere *Presidente!*

Il prof. Chris Oliver, come nuovo presidente del SAC, farà parte del consiglio esecutivo della Federazione.

Il 7° congresso mondiale  
si svolgerà nel 2013  
in Argentina!!!

L'idea è di spostare il luogo del congresso ogni 2 anni in una parte nuova del mondo. Con la scelta dell'Argentina mettiamo "piede" per la prima volta in America Latina, un passo sicuramente molto importante perché in quelle zone le conoscenze sulla sindrome sono bassissime.

