

Lisbona, settembre 2015

Ottavo congresso mondiale

Angelo Selicorni

UOS Genetica Clinica Pediatrica Fondazione MBBM

A.O. S.Gerardo, Monza

Settembre 2015, dopo un lungo e complesso lavoro preparatorio eccoci giunti all'ennesimo congresso mondiale della CdLS Federation.

Le difficoltà che si vivono a livello nazionale sono amplificate e riproposte a livello internazionale.

Le persone hanno sempre meno risorse per muoversi lontano da casa, sopportare costi, difficoltà logistiche, di viaggio, dovendo mettere anche in conto la inevitabile barriera linguistica. Inoltre, se già non è immediato sentirsi parte di una "famiglia nazionale" di persone che condividono il medesimo percorso di vita, si può ben capire come la situazione diventi ancora meno "sentita" quando si passa a livello internazionale.

La messe di informazioni disponibili e (è bene sottolinearlo) la strada lunga che è stata compiuta in molte parti del mondo dove esistono fior di esperti nazionali, centri di riferimento ed organizzazioni dedicate, rende infine meno indispensabile andare in giro per il mondo in cerca di informazioni.

Tutti questi problemi e queste situazioni hanno un po' caratterizzato il congresso portoghese, peraltro fortemente voluto dal gruppo lusitano che ha abbinato questo evento ad una formale presentazione di una esperienza innovativa per quella nazione: **la Casa do Marcos**.

Questa struttura, costruita dal nulla alla periferia di Lisbona con fondi cercati un po' dovunque, si pone come polo diagnostico e riabilitativo per pazienti portoghesi con malattie rare. La casa è intitolata alla memoria di Marco, figlio di Paula Costa, capace e vulcanica presidente di Rarissimas, l'associazione portoghese per le malattie rare.

Marco era affetto da sindrome di Cornelia de Lange, ma era ben noto a molti specialisti italiani (il sottoscritto, Emanuele Basile, Sergio Luzani) che avevano avuto modo di conoscerlo nell'ambito di precedenti contatti con la realtà portoghese.

Il Congresso, sia nella giornata dedicata agli specialisti che nella parte aperta alle famiglie, è sempre stato un po' intriso di questa attenzione particolare verso questa realtà assistenziale.

Sul piano dei contenuti scientifici il congresso non ha offerto informazioni particolarmente nuove.

Sono state un po' confermate le evoluzioni sul piano della conoscenza dei difetti genetici di base della sindrome dimostrando anche come, a livello molecolare, mutazioni di alcuni geni responsabili della sindrome stessa rappresentino il difetto di base di quadro clinici solo parzialmente sovrapponibili a quanto noi conosciamo rappresentare l'universo "de Lange" sul piano clinico. **Ciò non fa che confermare la complessità delle relazioni tra difetto genetico di base ed espressione clinica che si sono via via delineate nel corso degli anni.**

Certamente prezioso il contributo di **Chris Oliver**, noto esperto di problemi comportamentali nella de Lange ma anche in altre sindromi genetiche, che ha mostrato l'evoluzione delle sue ricerche ed ha tracciato, con efficacia e chiarezza, l'importanza di proseguire nell'approfondimento in questa direzione. Non sta certo a me giudicare la qualità delle numerose presentazioni offerte dal folto gruppo italiano (il sottoscritto, dr.ssa Cereda, dr.ssa Ajmone, dr.ssa Rigamonti, dr.ssa Moretto e dr. Basile) anche se l'impressione è stata quella di un apprezzamento per il lavoro in corso e per le aree di interesse che il nostro team nazionale sta sviluppando.

La riunione del Comitato Scientifico Internazionale è stata particolarmente vivace e ricca.

In primo luogo si è cercato di fare il punto sul ciò che oggi viene considerato il pool di persone appartenente al SAC (Scientific Advisory Committee) della Federazione Internazionale.



Dopo ampia e produttiva discussione si è arrivati a superare gli elenchi e le impostazioni del passato, invitando le diverse nazioni ad indicare un pool di esperti, nelle diverse possibili aree di interesse, che possano far parte di una sorta di *community scientifica* legata alla Federazione Internazionale stessa. Il primo compito di questo nuovo pool di esperti sarà quello di iniziare un **percorso di stesura di linee guida internazionali condivise** da pubblicizzare a livello mondiale che raccoglierà le indicazioni dei diversi gruppi di esperti afferenti alle aree di interesse. Di fatto la gran parte delle nazioni ha un suo protocollo di follow-up senza che queste linee guida differiscano in modo clamoroso tra loro.

Questi protocolli sono però più orientati alla parte medico internistica e più dedicati all'età pediatrica. La parte riabilitativa, comportamentale e della età adulta necessita ancora di messe a punto sistematiche.

Anche i criteri diagnostici e la flow chart di caratterizzazione genetica merita grande attenzione alla luce delle novità che negli ultimi anni sono emerse.

Sempre a livello di SAC è stato creato un gruppo di lavoro volto a definire dei **criteri minimi per poter classificare un centro clinico come realmente esperto e dedicato alla sindrome stessa.** Questo percorso assume una rilevanza non banale alla luce delle politiche europee sulle Malattie Rare che sempre più si muovono verso la creazione di network di Centri a livello sovranazionale.

Il SAC ha anche creato un suo *board* di lavoro, cioè un gruppo ristretto di persone che avrà **il compito di tenere vive le tematiche sopra citate e favorire eventuali ulteriori progetti di ricerca collaborativa.** Fanno parte di questo gruppo la nuova presidente del SAC Sylvia Huysman, olandese, il dr Armand Bottani dalla Svizzera, il sottoscritto, la dr.ssa Tonie Kline dagli USA e il dr Paul Mulder come delegato allo sviluppo di tecnologie innovative di comunicazione.

La ragione per cui si è arrivati alla creazione di questo board è proprio quella di avere un maggior numero di professionisti responsabilizzati alla vita scientifica della Federazione tra un meeting internazionale e l'altro.

Anche all'interno del SAC si sono discusse le tematiche relative all'organizzazione dei futuri congressi mondiali. Si è convenuto che esiste una differenza sostanziale tra la gestione di un

congresso in un'area del mondo ancora "relativamente povera" sul piano informativo e di expertise scientifico e quella di un congresso in un'area dove invece esiste una ricchezza intrinseca. **Nel primo caso**, come sarà per Brasile 2017, lo schema dei lavori ed i contenuti potranno di fatto essere simili ai classici congressi sin qui svolti. **Nel secondo caso**, invece si dovrà studiare una formula, un'organizzazione del lavoro e dei messaggi che realmente possano suscitare l'interesse delle famiglie che, leggendo la proposta, possano trovare in quel congresso un valore aggiunto alla partecipazione anche rispetto ad un classico congresso nazionale.

Il tempo sarà certamente di aiuto perché è ragionevole pensare ad un ritorno in Europa (probabilmente con una organizzazione in sharing tra Olanda e Germania) per il mondiale 2019.

Da ultimo ma non per ultimo il Congresso ha ancora una volta dimo-

strato che nulla è più efficace di una comunicazione diretta, faccia a faccia, tra esperti e famiglie e tra le famiglie stesse ed, anzi, che sempre di più ci si dovrà organizzare in modalità di incontro dove la parte dedicata alle richieste libere da parte dei genitori dovrà avere lo spazio preminente rispetto alle cosiddette presentazioni formali.

Il volto che mi porto a casa da Lisbona è quello di una giovane mamma brasiliana che è arrivata alla "classica" consultazione individuale con due fogli scritti fitti fitti di domande che andavano nel profondo e nel dettaglio dei vari aspetti clinici e riabilitativi che nessuna relazione frontale avrebbe mai potuto sviscerare.

Ma l'esperienza più coinvolgente è stata quella dei ripetuti colloqui con una giovane e facoltosa coppia brasiliana, i genitori di Maria di circa 3 anni, che mi hanno dimostrato come sia decisivo continuare ad essere disponibili ed accoglienti verso ogni angolo del mondo perché, come ben ricorda uno degli obiettivi del SAC:

"ogni bambino affetto da de Lange e ogni sua famiglia possa avere l'informazione e l'assistenza migliore possibile".

Ben venga quindi Brasile 2017 !!!

... dove la parte dedicata alle richieste libere da parte dei genitori dovrà avere uno spazio preminente rispetto alle cosiddette presentazioni formali...



La consulenza genetica nella sindrome di Cornelia de Lange

Anna Cereda, medico genetista

Pediatria A.O. Papa Giovanni XXIII, Bergamo –

Ambulatorio multidisciplinare CdLS, Fondazione MBBM, A.O. San Gerardo, Monza

La consulenza genetica ha l'obiettivo di aiutare le persone a capire le implicazioni mediche, psicologiche, familiari e riproduttive della base genetica di una specifica malattia.

Nel caso della CdLS la consulenza genetica può rivolgersi non solo ad una coppia di genitori che abbiano avuto un figlio affetto da questa condizione e desiderino conoscere il loro rischio riproduttivo per altre gravidanze, ma anche ad altri familiari (fratelli, zii, cugini) di una persona con CdLS o, meno frequentemente, anche ad un paziente CdLS con fenotipo mild che desideri conoscere qual è il suo rischio di trasmettere la malattia ai figli.

Sebbene la diagnosi di CdLS sia tuttora una diagnosi clinica, l'esecuzione dell'analisi molecolare nel paziente e nei genitori è molto importante per la consulenza genetica e per un'eventuale diagnosi prenatale.

Infatti i diversi geni implicati nella CdLS seguono diversi meccanismi di trasmissione: autosomico dominante nel caso di mutazioni nei geni NIPBL, SMC3, RAD21 e X-linked (legato al cromosoma X) nel caso di mutazione nei geni SMC1A e HDAC8.

Nella maggior parte dei casi il paziente con CdLS nasce da una coppia di genitori sani e rappresenta l'unico caso nella famiglia; in questo caso il rischio di ricorrenza per i genitori è da considerarsi basso

se pur lievemente superiore a quello della popolazione generale (stimato intorno al 2%).

Questo lieve aumento di rischio rispetto alla popolazione generale è legato alla possibile presenza di mosaicismi in uno dei genitori. Per mosaicismo si intende la presenza in uno stesso individuo di due popolazioni cellulari distinte, nel caso della CdLS, una linea cellulare portatrice di una mutazione in uno dei geni associati alla CdLS e una linea cellulare normale.

La linea cellulare con la mutazione può essere presente in diversi tessuti dell'organismo anche in percentuali diverse (mosaicismo somatico) oppure

può essere presente solo in una porzione delle cellule germinali, ossia le cellule che daranno origine alle cellule uovo e agli spermatozoi (mosaicismo germinale).

Il mosaicismo somatico, quando è in bassa percentuale, può essere molto difficile da diagnosticare su sangue, mentre il mosaicismo gonadico non è diagnosticabile.



Nei casi più frequenti quindi, in cui in un paziente è stata riscontrata una mutazione de novo (ossia non presente nei genitori) in uno dei geni associati a CdLS, il rischio di ricorrenza di CdLS in una nuova gravidanza della coppia è basso e solo lievemente aumentato rispetto alla popolazione generale (2%); l'identificazione della mutazione

nel paziente permette di effettuare, qualora richiesto dalla coppia, l'analisi prenatale su DNA fetale ottenuto mediante villocentesi o amniocentesi nel caso di una nuova gravidanza.

Gli altri familiari del paziente con CdLS (fratelli, zii, cugini) non presentano invece un rischio aumentato di avere figli affetti da CdLS, pertanto in loro non vi è indicazione all'esecuzione di alcun test genetico né all'esecuzione di indagini prenatali invasive specifiche.

Nel caso in cui la mutazione in uno dei geni noti sia presente a mosaico nel paziente CdLS, il rischio di ricorrenza per i genitori e per i familiari è invece



uguale a quello della popolazione generale.

In una minoranza di casi invece la mutazione presente nel paziente può essere stata ereditata da uno dei genitori: ereditata dalla madre o dal padre affetti in una forma molto sfumata nel caso dei geni ad ereditarietà autosomica dominante (NIPBL, SMC3, RAD21) oppure ereditata dalla madre affetta in modo sfumato o anche completamente asintomatica (portatrice sana) nel caso dei geni ad ereditarietà X-linked (SMC1A e HDAC8).

In questi casi il rischio di ricorrenza in una futura gravidanza è pari al 50% con una grande variabilità di espressione clinica che rende molto difficile l'indicazione prognostica, in particolare nel caso di femmine portatrici di mutazioni nei geni X-linked. Essendo nota la mutazione che segrega nella famiglia, anche in questo caso è possibile eseguire l'analisi molecolare in epoca prenatale.

Nel caso in cui sia presente una mutazione ereditata dalla madre in un gene X-linked, anche altri familiari di sesso femminile (sorelle, zie, cugine) potrebbero essere a rischio di essere portatrici sane della mutazione; il rischio e l'eventuale indicazione all'esecuzione dell'analisi genetica deve essere valutata caso per caso in base alla ricostruzione dell'albero genealogico della famiglia.

Infine, nel caso di un paziente con diagnosi clinica di CdLS certa in cui non siano state identificate mutazioni nei geni ad oggi noti (e in cui siano stati analizzati almeno NIPBL, SMC1A e HDAC8), il rischio di ricorrenza per i genitori clinicamente sani deve essere considerato lievemente superiore a quello della popolazione generale, anche se, in assenza della caratterizzazione molecolare, non è possibile eseguire una diagnosi prenatale specifica.

messaggi chiave:

La consulenza genetica è utile per i genitori e per i familiari (fratelli, zii, cugini) di un paziente con CdLS

Nella maggior parte dei casi il rischio di ricorrenza per i genitori e per i familiari di un paziente CdLS è basso, ma esiste una significativa differenza in base alla possibile diversa base molecolare della condizione

La caratterizzazione molecolare del paziente e l'estensione dell'analisi ai genitori è molto importante per poter fornire una precisa consulenza genetica alla famiglia e per poter disporre di uno strumento da utilizzare in diagnosi prenatale quando indicato e richiesto dalla coppia



Problemi reali e false paure nelle sedazioni e anestesie dei bambini con sindrome di Cornelia de Lange

Alessandra Moretto,

Grazia Bosatra, Federica Giannatelli, Claudia Flandoli, Bruna Manetti, Margherita Trabucchi,
Giovanni Alberio, Danila Ferrario, Bianca Ateniese;

servizio di Sedoanalgesia Pediatrica, dipartimento di Anestesia e Rianimazione,
A.O. San Gerardo, Fondazione MBBM, Monza

Nel percorso diagnostico/terapeutico della sindrome di Cornelia de Lange (CdLS), sono previste frequenti procedure invasive (soprattutto endoscopie digestive) che vanno eseguite in sedazione e/o anestesia generale (AG).

La differenza tra sedazione profonda e anestesia generale può essere riassunta come segue:

durante la sedazione profonda il bambino in genere rimane in respiro spontaneo, le vie aeree non sono ostruite e si può anche ottenere una risposta motoria allo stimolo ripetuto;

durante l'anestesia generale invece, la funzione respiratoria va assistita (per apnea e/o ostruzione causata dalla caduta della lingua), eventualmente anche con intubazione orotracheale e connessione ad un respiratore.

Il passaggio da una profondità anestetica

all'altra può però essere possibile in qualsiasi momento, ragion per cui è indispensabile avere tutti i presidi necessari per affrontare un'anestesia generale così come è indispensabile seguire un protocollo operativo.

Dal 2006 nel nostro ospedale è stato istituito un servizio di sedazioni pediatriche che attualmente esegue circa 2000 sedazioni procedurali all'anno, tra questi pazienti rientrano anche i bambini con CdLS, per i quali l'ospedale San Gerardo di Monza-fondazione MBBM rappresenta un centro di riferimento.

La sedazione profonda e l'anestesia nei pazienti con sindrome di Cornelia de Lange sono da sempre considerate una sfida per l'anestesista, soprattutto per la possibile difficoltà di intubazione, il reflusso gastroesofageo e le possibili complicanze polmonari da aspirazione.

L'intubazione orotracheale può essere difficile a causa dei dimorfismi facciali e non è prevedibile da una valutazione clinica, ragion per cui **il bambino**

con CdLS è da ritenere sempre un paziente a rischio di intubazione difficile.

Nel nostro centro la gestione anestesiológica di questi pazienti comprende:

- _ visita preoperatoria
- _ cartella clinica personale aggiornata ad ogni accesso in ospedale
- _ team dedicato alle sedazioni pediatriche
- _ presidi per l'intubazione orotracheale difficile sempre disponibili.

Per ogni paziente discutiamo collegialmente la strategia preoperatoria e pianifichiamo attenta-

mente la condotta anestesiológica.

La visita preoperatoria deve:

- _ tenere conto dell'eventuale immaturità di organi e apparati che possono determinare reazioni impreviste ai farmaci anestetici e

... la creazione di un percorso preferenziale specifico per la sedazione nei bambini con CdLS ne ha permesso la gestione in sicurezza senza complicanze maggiori.

analgesici

- _ sottolineare la necessità di digiuno preoperatorio per le difficoltà di deglutizione e il reflusso gastroesofageo che possono dare rischio di aspirazione polmonare

_ valutare attentamente l'eventuale presenza di infezioni respiratorie che peggiorano la irritabilità di bronchi e trachea.

Questo dopo che è stata raccolta una accurata anamnesi per conoscere la storia clinica e anestesiológica del paziente.

Il nostro protocollo prevede che a tutti i giovani pazienti (soprattutto quelli con comportamenti sociali che peggiorano in situazioni di stress), **sia permesso che i genitori rimangano fino a che il bambino viene addormentato.**

Quando la sedazione avviene nella sala operatoria, essa viene attuata con gas anestetico (sevoflurane); questa modalità rappresenta anche la scelta migliore per posizionare una cannula venosa in modo da evitare il dolore della puntura.



Quando la sedazione avviene invece al di fuori della sala operatoria, si usa un farmaco (propofol) la cui efficacia e sicurezza è ormai provata da anni e che viene somministrato per via endovenosa; quando la procedura richiede un effetto analgesico, si ag-

giunge un farmaco della famiglia dei morfiniti. Il paziente viene continuamente monitorato con un pulsossimetro e viene somministrato ossigeno per mantenere una saturazione > di 90%.

Abbiamo recentemente valutato i dati raccolti dalle cartelle anestesologiche tra il 2010 e il 2015:

sono state effettuate 40 sedazioni o anestesie generali su 24 pazienti (8 femmine) con CdLS, di età compresa tra 5 mesi e 26 anni. La maggior parte di queste erano per procedure di endoscopia digestiva, in minor numero per indagini radiologiche o altre procedure.

In genere le procedure che non necessitano degli strumenti radiologici sono state eseguite in sala operatoria per maggior sicurezza (invece che nel reparto di endoscopia digestiva); nella maggior parte dei casi sono state sedazioni profonde e non anestesie generali.

Non abbiamo avuto mai complicanze serie; sono state segnalati solo tre casi di desaturazione rapidamente risolti con somministrazione di ossigeno o con assistenza in maschera.

Possiamo concludere che la creazione di un percorso preferenziale specifico per la sedazione nei bambini con CdLS ne ha permesso la gestione in sicurezza senza complicanze maggiori.

Aspetti riabilitativi

Paola Ajmone Neuropsichiatra Infantile

Claudia Rigamonti Psicologa

Unità di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza

Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico Milano

Servizio per la Disabilità Complessa e le Malattie Rare e Centro Sovrazonale di Comunicazione Aumentativa.

Durante il congresso, il nostro intervento si è concentrato sugli aspetti riabilitativi nei bimbi e ragazzi con sindrome di Cornelia de Lange.

E' stata data particolare attenzione all'individuazione delle priorità di intervento in base a quanto conosciamo del fenotipo comportamentale, che cambiano in relazione alle diverse fasce d'età, e che sono sempre pensate in un'ottica di prevenzione.

0 - 2 ANNI

Interventi focalizzati non solo sul bambino, ma anche sul contesto di vita:

Promuovere relazione bambino/caregiver
Promuovere intenzionalità comunicativa
Sostenere lo sviluppo delle abilità motorie

2 - 6 ANNI

Interventi focalizzati su comunicazione e prevenzione dei comportamenti problema

Sostenere i comportamenti comunicativi del bambino
Cercare di interrompere i circoli viziosi che portano all'instaurarsi dei comportamenti disfunzionali utilizzati come comportamenti comunicativi

6 - 11 ANNI

Interventi focalizzati sull'integrazione sociale e le autonomie

Prevenire ansia sociale, aggressività e comportamenti disfunzionali
Progetti scolastici ed educativi personalizzati

12 - 18 ANNI

Interventi focalizzati sulla transizione all'età adulta

Promozione delle autonomie personali e sociali
Affettività e sessualità
Progetti di vita post-obbligo scolastico



Particolare attenzione è stata, inoltre, data all'area della comunicazione e del linguaggio, aspetto di fragilità presente in ogni fascia di età, che impatta fortemente sulla qualità di vita e sul benessere di molti bambini e famiglie.

Nello specifico, si è parlato di come sia importante sostenere fin da subito i bimbi con sindrome di Cornelia de Lange dal punto di vista della comprensione linguistica.

Questo aspetto, al quale è stata fino ad ora data poca attenzione (anche da un punto di vista della ricerca scientifica, che si è invece sempre più concentrata sul linguaggio espressivo), rappresenta una importante priorità di intervento.

Infatti, la maggior parte di questi bimbi e ragazzi presentano scarse abilità di comprensione linguistica indipendentemente dal loro livello di competenza in altre aree dello sviluppo.

In particolare, in un recente studio (Ajmone et al., 2014), è stato dimostrato come la comprensione delle sfumature del linguaggio verbale (morfosintassi) sia particolarmente compromessa.

Per questo motivo, è di prioritaria importanza lavorare da subito allo scopo di promuovere queste abilità.

Come **Centro di riferimento per la Comunicazione Aumentativa**, abbiamo sviluppato e perfezionato

negli anni l'uso dei libri in simboli come primo passo per l'avvio di un percorso per la promozione e lo sviluppo della comunicazione.

In questi ultimi anni, **all'uso dei libri personalizzati e modificati**, cioè pensati e costruiti ad hoc per le esigenze di uno specifico bambino, **si è affiancato l'uso degli InBook**, libri in simboli per tutti, acquistabili nelle librerie o disponibili nelle biblioteche.

La lettura ad alta voce è un metodo naturale, divertente e rilassante per sostenere i bambini da un punto di vista non solo comunicativo ma anche relazionale.

La condivisione nella lettura di un libro permette all'adulto di creare un momento di attenzione condivisa con il bambino e di

esporlo precocemente ad un linguaggio verbale più ricco rispetto a quello che, normalmente, si usa parlando nella vita di tutti i giorni.

Per questo motivo, è stato dimostrato che la lettura di libri in simboli è un ottimo strumento per supportare e implementare le competenze comunicative di tutti i bambini, in particolar modo le abilità morfosintattiche, ed è quindi preziosa per quei bimbi che presentano fragilità in quest'area.

Inoltre, la lettura di libri in simboli è un'attività che può essere condivisa anche a scuola e con i pari fin dalla scuola dell'infanzia e facilita, quindi, l'inclusione.

... la lettura di libri in simboli è un ottimo strumento per supportare e implementare le competenze comunicative di tutti i bambini ed è quindi preziosa per quei bimbi che presentano fragilità in quest'area ...



La genitorialità a 360°

Dr. Emanuele Basile Psicologo – Psicoterapeuta
Servizio di Psicologia della famiglia
IRCSS “E Medea” Ass. La Nostra Famiglia – Bosisio Parini (Lecco)

I contributi presentati al simposio scientifico e alla conferenza delle famiglie hanno avuto come oggetto di riflessione l'esperienza dei genitori e delle famiglie con un bambino affetto dalla sindrome. I contributi proposti hanno avuto un'impostazione e un taglio diverso trattandosi di uditori diversi.

Il primo contributo, proposto al Simposio Scientifico, ha avuto un taglio più scientifico.

Sono stati presentati alcuni dati di uno studio, svolto presso il Servizio di Psicologia della famiglia dell'IRCCS “E Medea”, riguardante lo “**Stress genitoriale e il carico familiare**”.

Tale studio ha preso in considerazione e indagato l'esperienza di 43 madri di bambini affetti dalla sindrome. I risultati, **se da una parte hanno confermato** ciò che l'esperienza clinica continuamente fa emergere circa la presenza di livelli di stress e le inevitabili ripercussioni che la crescita di un bambino dalla sindrome di Cornelia de Lange ha sulla qualità di vita individuale e familiare, **dall'altra ha permesso di identificare** quali aspetti della sindrome possono essere maggiormente considerati come fattori di stress e carico per i genitori.

In particolare la visibilità sociale della sindrome (fenotipo clinico), la gravità delle problematiche comportamentali, il grado di ritardo mentale e il deficit di linguaggio rappresentano certamente possibili aspetti predittivi la presenza di un maggiore stress. Tali risultati sono facilmente comprensibili se si colgono le ricadute che alcune problematiche cliniche e deficit funzionali caratterizzanti la sindrome hanno sul ruolo genitoriale, sulle relazioni e sulla riorganizzazione della vita personale e familiare.

L'obiettivo dello studio era quello di comprendere l'esperienza delle madri tenendo conto della specificità di alcune caratteristiche della sindrome

con lo scopo ultimo di delineare possibili percorsi di sostegno ai genitori e alla famiglia.

Ciò che l'esperienza clinica evidenzia è che la precocità dell'intervento ma anche la specificità del sostegno riduce i fattori di rischio e favorisce un migliore adattamento dei genitori e della famiglia alle problematiche del bambino. Da qui l'ipotesi di un modello di supporto centrato su tre aspetti caratterizzanti l'esperienza dei genitori che deve essere vista nella sua processualità: rarità della sindrome, deficit funzionali e traiettorie di sviluppo, funzionamento familiare e sostenibilità dell'esperienza nel tempo.

Il secondo contributo, proposto alla Conferenza delle famiglie, ha focalizzato le riflessioni unicamente sul carico familiare.

L'intervento ha tenuto in considerazione esperienze dei genitori e delle famiglie di bambini affetti dalla Cornelia de Lange con l'obiettivo di condividere, non solo l'estrema eterogeneità di tali esperienze, ma anche alcuni aspetti ridondanti riguardanti i possibili effetti sul funzionamento familiare e sulla vita dei genitori.

In particolare sono stati identificati alcuni fattori protettivi riguardanti la vita di coppia, i fratelli sani, la vita sociale che, se tenuti in considerazione, possono favorire una buona qualità di vita e rendere l'esperienza dei genitori sostenibile nel tempo.

Infine, la partecipazione al congresso mi ha ancora una volta sollecitato la riflessione circa la necessità di sintonizzarsi sempre di più sui bisogni del bambino e della famiglia.

Tale necessità suggerisce, a mio avviso, l'utilità di un'impostazione dei futuri congressi verso un approccio più clinico, terapeutico, riabilitativo, educativo.



Il congresso delle famiglie

Ulla Mugler

National leader Italia

Consigliere dell'associazione italiana



“Il mio arrivo a Lisbona non prometteva niente di buono: ero arrivata un giorno in anticipo rispetto all’inizio del congresso per gustarmi un pò la città e ... sono rimasta per tre ore in coda ad aspettare un taxi... Sciopero generale...!!! Fortunatamente poi tutto si è risolto e devo dire che Lisbona è veramente bellissima !”

Il congresso è stato diviso in:

- _Scientific Symposium per professionisti**
- _incontro del Consiglio della Federazione**
(in cui ho rappresentato la nostra associazione)
- _consiglio dell'international SAC**
- _congresso delle famiglie.**

Allo Scientific Symposium ha partecipato una bella delegazione italiana, di cui avete già letto i resoconti in queste pagine.

Per gli incontri dei vari consigli tutti si sono trasferiti alla *Casa do Marcos*: un centro di riabilitazione per persone affette da malattia rara e una casa residenziale per adulti e giovani adulti affetti da malattie rare. Qualcuno probabilmente si ricorda ancora gli interventi di Paula Costa (leader dell'associazione portoghese Rarissimas) ai nostri congressi nazionali, dove spiegava che doveva mantenere una promessa fatta a suo figlio Marco, quella di costruire una casa per lui. E' incredibile cosa sia riuscita a fare con l'aiuto di tanti altri...

I rappresentanti delle varie associazioni si sono uniti per scambiare le ultime novità, scambiarsi *best practices*, votare (o meglio confermare) il presidente e l'intero executive della Federazione e

non meno importante decidere dove fare i prossimi congressi internazionali. Nel frattempo i medici e i professionisti si sono riuniti per discutere come continuare a collaborare.

Gli ultimi due giorni sono stati dedicati al congresso delle famiglie nella località di Troia, direttamente sulla spiaggia (che purtroppo ho visto solo dalla mia stanza d'albergo)...

Nonostante la data sia stata divulgata solo poco tempo prima, erano presenti quasi tutti i membri della Federazione: **Argentina, Australia, Canada, Francia, Gran Bretagna, Germania, Olanda, Spagna, Stati Uniti, Italia, Portogallo.**

In più abbiamo avuto anche degli ospiti provenienti dal **Brasile**.

Sappiamo che l'organizzazione di un congresso internazionale non è solo un onore ma anche un onere non da poco, ma abbiamo comunque segnalato all'organizzazione portoghese che lo spostamento della data (da luglio a settembre) e i costi alti hanno reso difficile la partecipazione delle famiglie dei vari Paesi. Al Portogallo è dispiaciuto trovarsi in questa situazione ed hanno spiegato che per motivi politici di finanziamenti non hanno potuto comportarsi in modo diverso.

Cosa abbiamo deciso durante il consiglio:

Il Brasile è stato approvato come nuovo membro della Federazione. Da tanti anni la Federazione è in contatto con singole famiglie del Brasile che però non erano mai riusciti a formare un'associazione – sicuramente non facile se pensiamo solo alle distanze geografiche.





Ma due anni fa, al congresso mondiale che si era svolto in Argentina, aveva partecipato una giovane famiglia con le carte in regola e l'energia per poter spronare e coinvolgere anche le altre famiglie.

Il Brasile si è ora addirittura proposto per ospitare il congresso internazionale del 2017!

La proposta è stata fatta da un giovane deputato del ministero che ha una figlia di tre anni con la Cornelia. Questo fatto non è di poca importanza perché garantisce gran parte del finanziamento. La Federazione, consapevole che una giovane associazione richiede tanto supporto per l'organizzazione del congresso, ha accettato perché crediamo che un congresso in Brasile può migliorare la qualità di vita di molte famiglie.

Per il congresso internazionale del 2019 è stata approvata la candidatura della Germania che, in sinergia con l'Olanda, vogliono puntare soprattutto sui disturbi comportamentali e sulla comunicazione.

Come presidente è stato rieletto Gerritjan Koekek (Olanda), Vicepresidente David Axtell (UK), tesoriere Clare Crawford (Australia) in più ci sarà un rappresentante del Brasile come prossimo paese che ospita il congresso.

La Federazione svilupperà un pacchetto di benvenuto per le nuove famiglie (soprattutto per quelli dove non ci sono delle associazioni nazionali)

C'è anche l'impegno di accompagnare il lavoro del SAC per l'aggiornamento delle linee guida mediche; di condividere le pubblicazioni nazionali sul sito della Federazione e di investire nelle traduzioni.

Tante associazioni nazionali non stampano più il loro giornalino e inviano solo e-mail o sono presenti solo su facebook o sul sito internet; un pò per motivi economici, un pò perché le risorse umane sono sempre scarse o perché non hanno nessun riscontro da parte delle loro famiglie sull'utilità del proprio giornalino. Io direi che, nel nostro caso, sarebbe una grande perdita non ricevere più il giornalino ... spero di non essere da sola con quest'opinione... **E su questo punto mi piacerebbe molto**

avere anche il vostro parere:

(umugler@gmail.com)

Il congresso delle famiglie aveva un'impronta un po' diversa dal solito, meno sessioni frontali e più coinvolgimento delle famiglie (che purtroppo erano poche).

C'è stata per esempio una sessione "Mi chiamo Lorenzo e ho la Cornelia" e, sulla base di un esempio concreto è stato spiegato tutto l'ABC della sindrome. Un altro esempio molto bello è stata l'intervista fra due medici: "Cosa fai se si presenta un ragazzo con determinate problematiche? Come rispondi ai genitori?"

Durante le sessioni generali venivano anche fatte delle domande ai genitori presenti e si partiva da lì per sviluppare i vari argomenti. Devo dire che anche questo è stato un bel modo innovativo per far interagire meglio le famiglie. Anche da loro (come da noi all'ultimo congresso) ci sono stati dei gruppi di lavoro suddivisi tra genitori con figli con fenotipo mild e fenotipo classico.

E' stato inoltre sottolineato in più occasioni che gli esperti non sono solo i medici ma che anche noi genitori siamo dei veri esperti.

Vi posso garantire che i nostri medici e professionisti, Anna Cereda, Claudia Rigamonti, Paola Ajmone, Emanuele Basile hanno tenuto tutti delle ottime relazioni.

Una collega di Angelo dell'ospedale di Monza, Alessandra Moretto, ha parlato con grande professionalità, dell'anestesia e ha risposto con tanta pazienza e professionalità alle multiple domande da parte delle famiglie.

Angelo ha sicuramente battuto il record del numero delle relazioni presentate e dei suoi interventi. Ma ... è ovvio ... quando si parla di Angelo non si parla di quantità, ma soprattutto di qualità !

(... adesso però mi deve pagare una birra ...)

La serata di Gala non è stata delle migliori: molto ufficiale, tempi di attesa molto lunghi, molto costosa e poco divertente.

Tutti i medici erano poi a disposizione per le consultazioni individuali mentre i ragazzi con CdLS si divertivano con un gruppo numeroso di volontari che li coccolavano alla grande!!!

