

10° Congresso mondiale Cornelia de Lange luglio 2019 - Germania



Primi commenti "a caldo"
di Angelo Selicorni ...

... e i primi commenti
di Sauro Filippeschi

“Si è svolta la prima giornata della conferenza delle famiglie. In mattinata sono state presentate le linee guida internazionali sulla Cornelia de Lange ed un inquadramento genetico.

Al pomeriggio sono stati trattati i seguenti argomenti:

Percezione del dolore

Problemi comportamentali

Sessualità e pubertà

Comunicazione

Le sessioni sui problemi comportamentali (Chris Oliver, UK) e sulla sessualità (Toni Kline, US) sono state molto interessanti e utili mentre le altre due sessioni molto più generiche.

Il primo commento che mi viene da condividere: **i nostri esperti Italiani sono di pari livello con i colleghi internazionali. Possiamo essere felici.**

In molte parti del mondo non è così scontato avere una diagnosi veloce e trovare specialistici (medici, gastroenterologi, neuropsichiatri) che abbiano visto almeno 15-20 bambini con de Lange. In molte parti del mondo (inclusi paesi molto civili) non esiste un centro di riferimento per la CDLS. Spesso è difficile parlare con gli esperti e gli stessi fanno prevalentemente ricerca.

In Italia non è così. Nonostante le varie difficoltà, sul territorio esistono almeno due centri (Como e Roma) dove esiste una buona conoscenza clinica dei nostri ragazzi e questi due centri sono in armonia tra di loro e si scambiano dati e conoscenza.

Io credo che in questi 20 anni l'associazione abbia aiutato, supportato, promosso e fatto crescere giovani medici e specialistici. **Se oggi abbiamo tanti specialisti italiani che sono di livello internazionale sulla nostra sindrome, lo dobbiamo proprio a tutto il lavoro svolto e dobbiamo essere orgogliosi di questo grande successo.**

Quando una famiglia deve affrontare un problema clinico o riabilitativo può essere sicura che in Italia esiste la stessa conoscenza di qualsiasi altro centro di eccellenza del mondo.

“Terminato in serata il Simposio Scientifico del Congresso Mondiale della CdLS Federation. Occasione di incontro e scambio con colleghi di varie parti del mondo impegnati nello stesso progetto: aumentare la qualità dell'assistenza e promuovere la migliore ricerca possibile su questa rara e complessa sindrome genetica. Ieri c'è stata la riunione del Comitato Scientifico Internazionale e una sessione di presentazione dei risultati prodotti dai vari gruppi; domani inizia l'incontro con le famiglie presenti, arrivate da varie parti d'Europa e del mondo. Sarà come sempre un'esperienza intensa, di scambio, importante crescita umana e di grande condivisione. Ristretta ma ben assortita la rappresentanza italiana.



Grazie al nostro mitico presidente Sauro Filippeschi con cui abbiamo condiviso ogni momento di questa avventura.

Grazie a Barbara Parma, Valentina Massa e tutti i colleghi con cui abbiamo lavorato, gomito a gomito, in questi giorni.

Ma soprattutto un grazie enorme a tutte le famiglie e a tutti i bambini /ragazzi che abbiamo incontrato.

La loro forza, la loro esperienza, la loro carica, la loro voglia di vivere, la loro determinazione e la loro dignità sono per me un insegnamento impagabile.

Alle prossime avventure:

Colombia 2021, e Spagna 2023 TOGHER!

Angelo



Grazie Laird



E' di questi giorni la notizia, rimbalzata dagli USA, della morte, a 89 anni, di **Laird Jackson**, pediatra genetista americano che ha tra i suoi numerosi meriti umani e scientifici, quello enorme di aver dato vita al cammino della CdLS Foundation a partire dall'incontro delle prime famiglie americane di bambini con questa condizione. Laird ha guidato il cammino della Foundation e delle iniziative di ricerca e di divulgazione di informazioni sulla CdLS per lunghissimi anni.

Incontrai Laird per la prima volta nel lontano ottobre 1993, a South Mimms, Regno Unito, alla prima conferenza europea, scientifica e per famiglie, sulla de Lange. Trascorsi due giorni interi con lui ad offrire consultazioni individuali a decine e decine di famiglie inglesi, tornando a casa con una competenza che nessuno studio librario mi avrebbe mai regalato.

Da lì in poi il rapporto con lui e la CdLS Foundation si intensificò tanto che Laird partecipò al primo congresso al Flaminio di Pesaro del novembre 1996 che diede il là alla nascita dell'associazione italiana.

Non ricordo esattamente a quanti altri congressi italiani prese parte attiva, certamente all'imponente congresso mondiale del 2005 a Grosseto.

Fu la guida e il motore dei numerosi congressi della

Foundation americana a cui presi parte (Dallas, Los Angeles, Sidney ecc) e un forte promotore della nascita della CdLS Federation internazionale.

Sempre disponibile a viaggiare dovunque ci fosse necessità della sua esperienza è stato autore di moltissime pubblicazioni scientifiche di grande rilievo relative alla storia naturale della sindrome. All'interno del suo gruppo di lavoro, al CHOPS di Filadelfia, sono cresciuti Ian Krantz e Matt Deardorff, attualmente due tra i ricercatori più brillanti della galassia Cornelia.

La sua dedizione assoluta alle famiglie de Lange, ai loro bisogni, alle loro domande, ai loro timori, è stata per me un esempio importante da replicare nella nostra realtà nazionale.

Il suo sguardo affettuoso ed ironico e la sua voce un po' stridula, mi tornano alla mente quando penso al tempo trascorso insieme.

Il suo supporto, la sua fiducia, il suo sostegno costante sono stati elementi decisivi nello sviluppo della mia "passione" per il mondo Cornelia e di questo gliene sarò sempre riconoscente.

Anche l'associazione italiana deve molto a Laird Jackson che con pazienza, costanza e determinazione ha tessuto una tela importante che ha generato tutto ciò che oggi è disponibile per una famiglia a cui nasce un bambino con questa condizione.

Al recente congresso mondiale in Germania commentavamo con Sauro Filippeschi che forse le famiglie di oggi, nate nell'era di Internet e dei social, non hanno consapevolezza del cammino che sta alle spalle di ciò che oggi è disponibile sia in termini di conoscenze che di servizi. Certamente Laird Jackson ha rappresentato il punto di partenza di molto di tutto ciò.

Il ricordarlo con affetto, riconoscenza e far conoscere tutto il suo lavoro, solitario ed oscuro, è il minimo che si possa fare. Grazie Laird !!

Angelo

Per chi vuole approfondire:

<https://www.inquirer.com/obituaries/dr-laird-jackson-genetics-genetic-counseling-jefferson-drexel-20191028.html>

