

il giornalino **24** *delle famiglie*

marzo 2009



Spedizione in abbonamento postale art. 2 comma 20/C legge 662/96 Div. Corr. D.C.I. Ancona -
In caso di mancato recapito inviare al CPO di Pesaro per la restituzione al mittente previo pagamento "resi"



Il Giornalino delle Famiglie n. 24
Marzo 2009

Autorizz. del Tribunale di Pesaro
del 27/12/2001 N. 494

Redazione:
L.go Madonna di Loreto, 17/18
61100 Pesaro

Chiuso in stampa il 20/03/09

Stampa: Magma
Tiratura: 2000 copie

Direttore Responsabile:
Michele Gianni

con il sostegno e la collaborazione del



*Salve a tutti,
Io e la Stefi Vi salutiamo
dalla nostra nuova sede....
Bella, vero...*

*Mi scuso con tutti voi per la mancata uscita
di questo giornalino, prevista di solito
in autunno...*

*Purtroppo problemi familiari e personali
non mi hanno permesso di rispettare
tale scadenza.*

*In questo numero ho fatto il punto
della situazione di eventi ormai archiviati
(vedi giornata delle malattie rare del 2008
o della giornata di sensibilizzazione)
ma che ritengo utile comunque divulgare,
anche solo per rispetto verso tutti coloro
che hanno dato la loro disponibilità
affinchè questi siano potuti accadere.*

*Troverete molte novità,
nuovi servizi, nuove persone...*

*Troverete la seconda puntata
del trattato del prof. Chris Oliver
sui disturbi comportamentali
mentre la terza ed ultima parte
sarà sul prossimo numero;*

*informazioni sul congresso mondiale
e una visione generale sui nostri gadget
(anche se ormai stanno per arrivare
le novità primaverili)....*

*Vi consiglio di tenere sempre d'occhio
il nostro sito, le news ci permettono
di rendervi partecipi in tempo reale
delle varie iniziative.*

*Cari saluti a tutti
Simona Amadori
Stefania Bartoli*



*sede operativa:
L.go Madonna di Loreto 17/18 Pesaro*



*Simona
info@corneliadelange.org*



*Stefania
stefania@corneliadelange.org*

Giornata europea delle malattie rare: RESOCONTO 2008 - 29 febbraio

La giornata delle malattie rare è stata pensata dal Consiglio Internazionale delle Alleanze di Eurordis (European Organisation For Rare Disease, di cui UNIAMO è un componente) ed organizzata a livello europeo dalla stessa Eurordis e nei singoli Paesi membri dell'Unione Europea dalle federazioni nazionali

In Italia la Giornata Europea delle Malattie Rare è stata organizzata da UNIAMO FIMR onlus.

La Giornata Europea delle Malattie Rare è stata indirizzata prima di tutto al gran pubblico, ma i suoi messaggi volevano arrivare anche alle autorità decisionali, nazionali ed europee e ai media.

L'obiettivo è stato aumentare la consapevolezza delle malattie rare e l'impatto che esse hanno sulla vita dei malati; offrire aiuto ed informazione alle persone colpite da malattie rare, in particolar modo quelle per le quali non è disponibile un network di supporto; rafforzare la collaborazione europea nella lotta contro le malattie rare e anche rappresentare il punto di partenza per una giornata delle malattie rare più globale.



Tante manifestazioni in piazza in tutto il mondo e uno speciale network nel web.

Sono stati innumerevoli le manifestazioni e gli eventi organizzati nel mondo per questa giornata europea delle malattie rare.

Alle occasioni istituzionali ufficiali si sono affiancati i tanti eventi di piazza che anche in Italia hanno coinvolto migliaia di attivisti e cittadini.

Ma la giornata si è vissuta anche sul web con un network di siti che collegano informazioni e realtà straordinarie da tutto il mondo.

Il centro di questo network mondiale è il sito web creato da Eurordis per la giornata europea

www.rarediseaseday.org

UNIAMO ha promosso anche un suo speciale programma di eventi.

In particolare c'è stato uno speciale concerto ad inviti in esclusiva di Gino Paoli.

Nell'occasione sono stati presentati un breve cortometraggio sulle malattie rare e uno straordinario spot animato del Maestro Bruno Bozzetto.

I filmati sono visibili sul sito di Farmindustria: www.farmaci-e-vita.it



La nostra associazione era presente nelle seguenti città:

**MILANO > PADOVA > PALERMO
SIRACUSA > TORINO > VICENZA**

Seconda Giornata europea delle malattie rare: RESOCONTO 2009 - 28 febbraio

L'obiettivo principale della giornata delle malattie rare 2009 è aumentare la consapevolezza delle malattie rare e del loro effetto sulla vita dei pazienti e rinforzare la loro importanza come priorità di sanità pubblica.

Organizzata dai membri delle Federazioni Nazionali di Malattie Rare, membri di EURORDIS e altri partner, si auspica che la Giornata aiuti ad aumentare la consapevolezza delle malattie rare, fatali o cronicamente debilitanti, e dei bisogni dei pazienti che ne sono affetti.

Ecco le manifestazioni che hanno visto impegnata in prima fila la nostra associazione:

VENETO:

Selvazzano (Pd), 28 febbraio 2009 - ore 21:00 *Concerto di beneficenza* c/o Auditorium San Michele
Referente Sig.ra Ulla Mugler,
e-mail: umugler@aol.com

Padova, 28 febbraio 2009 - Pomeriggio: allestimento *stand informativi* in "Corte e Liston" con *Concerto Gospel* del gruppo "Le Note Nere"

Associazioni partecipanti: AIP, COMETA ASMME, La Nostra Famiglia, **Ass. Naz. Cornelia de Lange**, ANIMASS, Ass. Prader Willi, Il Volo, Ass. sindrome X-Fragile, AIBWS, AST, Ass. NAEVUS Italia

TRENTINO ALTO ADIGE:

Bolzano, 28 febbraio - *Gazebo informativo* Ponte Talvera
Associazioni Partecipanti: Ass. sindrome X-Fragile, Ring 14, **Ass. Naz. Cornelia de Lange**

MARCHE:

Pesaro, 28 febbraio 2009 - *Stand informativo* all'interno della Festa del Cioccolato "CIOCCOLATOMARE"
Referente Stefania Bartoli,
e-mail: stefania@corneliadelange.org
Associazioni partecipanti: **Ass. Naz. Cornelia de Lange**, Prader Willi, AISW



Altre manifestazioni nazionali:

L'Istituto Mario Negri, presso il Centro Daccò (Ranica) venerdì 27 febbraio ha organizzato un *Open Day* interamente dedicato alle malattie rare.

Dopo un'introduzione dedicata a spiegare la necessità e le finalità della Giornata, i ricercatori del Centro hanno presentato la loro attività attraverso un percorso a tappe nei vari laboratori.

La Fondazione Barbareschi presenta: "*Figli di un Male Minore?*" - Roma, Teatro Argentina ore 9,30 - 13,30. *In collaborazione con:* UNIAMO-Federazione Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità-Centro Nazionale delle Malattie Rare, Orphanet, Associazione G.Dossetti, *con la partecipazione di Eurordis ed il sostegno di Farmindustria.*

**Per saperne di più consultate il sito:
www.uniamo.org**

MAGGIO 2008 - Giornata nazionale di sensibilizzazione sulla sindrome

Nel mese di maggio dello scorso anno si sono svolte, anche in Italia, varie manifestazioni per far conoscere la nostra associazione e le problematiche dei nostri figli.

In questa occasione è stata tentata una strada un po' diversa, cercando di coordinare un po' le varie iniziative territoriali, ma l'impresa è stata abbastanza difficile, in quanto ogni regione e città è diversa dalle altre e non molte famiglie sono riuscite a dare la loro disponibilità per questa iniziativa.

Un grosso GRAZIE a chi, comunque, si è dedicato a questa giornata, capiamo tutto lo sforzo che questo ha richiesto ...

Sardegna

**11 maggio:
Referente: fam. Olivieri**

E' stato allestito un gazebo in piazza a Marina Piccola nel porticciolo di Cagliari. In questo gazebo oltre ai nostri gadget sono stati venduti dei vasetti di fiori e dei dolci fatti in casa; hanno inoltre pubblicato un comunicato stampa per pubblicizzare l'evento nel quotidiano "L'UNIONE SARDA".

La giornata è andata bene anche se il tempo non è stato dei migliori! Hanno partecipato le famiglie: Loddo, Olivieri, Piano, Sardu.



L'INIZIATIVA

Malattie rare, domani incontro a Marina Piccola

Alla scoperta delle malattie rare: l'appuntamento è per domani a Cagliari, a Marina Piccola (piazzale fronte Motomar), in un gazebo allestito da volontari e famiglie con figli affetti da sindrome di Cornelia De Lange. Prevista la distribuzione di materiale informativo e la vendita di piante per la festa della mamma. L'associazione Cornelia de Lange ha sede a Pesaro.

Gruppo Campania, Basilicata, Puglia

**6 maggio:
Referente: fam. Fusco**

Il 6 Maggio si è svolta a Maiori la rassegna teatrale delle scuole

Campane al quale ha partecipato anche la scuola di Paiano, la scuola frequentata da Maria Cristina Fusco. La mamma, Britta, ha allestito uno stand all'interno di questa rassegna teatrale per le scuole.

All'uscita del teatro è stato allestito un tavolo dove sono stati esposti e venduti i nostri gadget.

La giornata è andata abbastanza bene anche se le persone erano un po' restie e schive ad avvicinarsi.

Hanno partecipato le famiglie: Fusco, Iannelli, La Rocca, Matarazzo.



**21 giugno:
Referente: fam. Cacciuttolo**

La fam. di Alessia ha invece allestito un banchetto all'interno della "Festa dell'estate" che si tiene ogni anno a Procida. Sono riusciti ad attivare delle ragazze che conoscono la famiglia come volontarie per coprire i vari turni al banchetto.

Non essendo poi soddisfatti del risultato raggiunto hanno tenuto i vari gadget associativi per tutta l'estate, riuscendo a ricavare una notevole somma.



Lombardia

11 maggio
Referenti:
fam. Salvatore e Gattoni



Cornate d'Adda: la giornata è iniziata a mezzogiorno con il pranzo in stile argentino.

Dopo pranzo è stato messo a disposizione delle famiglie un trenino per fare un giro per il paese e, in alternativa, i più sportivi potevano usufruire del campo da calcio.

A metà pomeriggio in teatro si è tenuto uno spettacolo gospel pro associazione dove sono stati anche venduti i nostri gadget.



Il trenino è rimasto a disposizione per tutta la giornata e sono state fatte anche altre attività, come la pesca di beneficenza. Tutti, organizzatori, volontari e partecipanti sono rimasti molto contenti e soddisfatti della giornata trascorsa. Erano presenti le famiglie: Mannucci Gattoni, Salvatore, Cazzaniga, Ghidini, Vaiano, Colombo, Gallo, Tropea, Serena.



18 maggio - Referente: fam. Gallo

A Cesate la famiglia Gallo ha allestito un banchetto fuori dalla loro chiesa e sono stati venduti i nostri gadget ed altri oggetti fatti a mano.



Piemonte

25 maggio
Referente:
fam. Ferrari

E' stato allestito un gazebo sul Lago di Omegna con vendita dei gadget dell'associazione per tutta la giornata. Hanno ricevuto anche un contributo dal Comune per i preparativi. Per il pomeriggio hanno contattato un gruppo musicale, COMPAGNIA TEATRO CANZONE, che ha cantato gratuitamente.



Purtroppo il tempo qui è stato proprio inclemente... la giornata era inizialmente stabilita per il 18; spostata per il 25 ha trovato comunque tanta pioggia, compromettendo le ottime aspettative delle famiglie. Hanno "stoicamente" partecipato la fam. Ferrari e la fam. Dossi.



Toscana:
25 maggio
Referente: fam. Scaminaci



Hanno partecipato al “**Mercatino dei Produttori in terra di Siena**” nel quale hanno allestito uno stand dove sono stati venduti i nostri gadget ed altri oggetti confezionati a mano dalle mamme di questi bambini speciali.

La giornata è andata bene; le persone che erano presenti alla fiera si sono fermate nello stand sia per acquistare che per chiedere informazioni riguardanti la sindrome e l'associazione.

Erano presenti le famiglie: Scaminaci, Tiberi, Mancini, Silvestri



Veneto - 11 maggio e 12-15 giugno
Referente: fam. Lovato

Ulla Mugler ha allestito un banchetto per i 4 giorni della “Sagra della porchetta” che si è svolta a Bresseo di Teolo (12-15 giugno) vendendo i nostri gadget.

Lorenza Tellatin ha invece organizzato una giornata a Bassano del Grappa coinvolgendo un numeroso gruppo di volontari locali; hanno venduto TUTTI i gadget, ottenendo un notevole successo!

I NUOVI SERVIZI

PROMOSSI DALLA NOSTRA ASSOCIAZIONE

L'associazione ha recentemente finanziato due importanti servizi sul territorio: uno a Roma e uno a Benevento. E' stata data la possibilità al dr. Giuseppe Zampino e al dr. Gioacchino Scarano di potenziare il tempo delle rispettive segreterie per prendersi carico dei nostri pazienti o comunque di pazienti di malattie rare e disabilità. Ciò che da tempo è stato già fatto per l'assistente sociale Amelia Corigliano che collabora a Milano con il dottor Angelo Selicorni, nostro coordinatore scientifico.

Riportiamo quanto il dr. Scarano ci ha scritto per presentare questo servizio:

L'Unità Operativa di Genetica Medica dell'Az. Ospedaliera "Gaetano Rummo" di Benevento, nata nella seconda metà dell'anno 2001, si è subito distinta per una particolare specificità: la promozione e l'attivazione graduale di un percorso di assistenza integrata destinato e dedicato a pazienti con disabilità congenita e non.

Il percorso prevedeva e prevede l'intervento di un team multispecialistico che collabora col medico genetista e che è costituito sempre da:

- neuropsichiatria infantile
- psicologo
- tecnico di neurofisiopatologia per EEG
- cardiologo
- ecocardiografista
- ecografista addome
- oculista
- audiologo e test per sordità (impedenziometria, audiometria, potenziali evocati)
- fisiatra



chirurgo maxillo-facciale
endocrinologo pediatrico e per adulti
dietista
radiologo per Rx scheletro

In aggiunta a seconda dei problemi evidenziati è richiesta la consulenza di altre figure:

- neurochirurgo
- neurologo adulto
- ortopedico
- chirurgo
- pneumologo,
- gastroenterologo
- endoscopista etc.

Nonostante la cronica carenza di personale, sia medico che infermieristico, il numero dei pazienti, di qualsiasi età, ha subito un incremento progressivo nel tempo ed il livello di attrazione extraprovincia ha raggiunto il 60%, con riduzione della mobilità extraregionale ed attrazione su regioni limitrofe.

Uno dei punti di criticità, però, è rappresentato dalle difficoltà di comunicazione con la struttura. In sostanza **ottenere informazioni e contattare la struttura da parte dei pazienti si è rivelato un vero e proprio ostacolo**, come spesso accade nella realtà sanitaria italiana, indipendentemente dalla collocazione geografica.

L'Ass. Naz. Cornelia de Lange, con la sen-

sibilità che solo le famiglie possono avere, consapevole di quanto sia difficile superare lo "sbarramento burocratico" e che non basta solo la buona volontà, ha accolto la nostra richiesta di contribuire con un finanziamento dedicato a superare l'ostacolo.

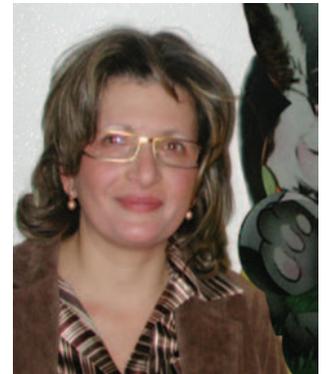
Allo scopo, quindi, di migliorare il percorso qualitativo, il sostegno dell'Assoc. ha contribuito a garantire la disponibilità di operatori, già motivati perché volontari, e permettere l'attivazione di una linea telefonica dedicata, garantire un percorso



dedicato all'interno dell'azienda, ed attivare, seppur parzialmente, una sportello d'accoglienza per rispondere a bisogni anche di tipo psico-sociale dei pazienti e delle loro famiglie.

**Telefono diretto:
0824 57339**

**risponde la sig.ra
Antonietta.**



Ricordo inoltre anche la mia mail:
giorecam@tin.it

Saluti a tutte le famiglie
Giacchino Scarano

*Riportiamo la presentazione del servizio
scritta dal dr. Zampino*

“Dal novembre 2008 l'Associazione di Volontariato Cornelia de Lange ha reso possibile un'attività di segreteria per il Servizio di Epidemiologia e Clinica dei Difetti Congeniti, presso il Dipartimento di Scienze Pediatriche del **Policlinico "A. Gemelli"** a Roma.

L'obiettivo prefissato, pienamente raggiunto, era quello di garantire un più facile contatto tra la grande utenza dei piccoli pazienti che afferiscono al Servizio e il medico.

In tale modo è stato possibile ottenere una **linea telefonica dedicata**, attraverso la quale oltre a prendere gli appuntamenti, si può offrire un **servizio di Certificazione di Malattia Rara** e di rilevamento dei diversi problemi socio-sanitari che complicano la vita dei pazienti e delle loro famiglie.

Il servizio di segreteria offerto dalla vostra associazione ha reso possibile una **più efficace archiviazione** del materiale clinico ed iconografico dei bambini affetti da sindrome di Cornelia de Lange in un **database particolarmente articolato** che potrà consentire studi ad hoc specialmente nell'ambito assistenziale.

La segreteria è attiva dalle 8.30 alle 12.30 dal lunedì al venerdì.

**I numero è 06 30154584
risponde Marta Cerulli,**

segretaria del servizio difetti congeniti

Ricordo inoltre la mia email:

gzampino@alice.it

e il mio cellulare 339/2381870

(il cellulare non è in funzione quando sono di turno in P.S. o quando sono a colloquio con una famiglia)

Grato dell'aiuto offerto
Dr Giuseppe Zampino

I NUOVI SERVIZI

PROMOSSE DALLA NOSTRA ASSOCIAZIONE

Sempre più spesso si sente parlare, nella nostra associazione, di Comunicazione Aumentativa e della dr.ssa Costantino (nuovo membro anche del nostro Consiglio Scientifico). Ci illustra in queste pagine la sua struttura ed il progetto di collaborazione con la nostra associazione.

La collaborazione tra la UONPIA della Fondazione Policlinico e l'associazione CDLS

UONPIA sta per Unità Operativa di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza. I servizi di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza si occupano della **prevenzione, diagnosi, cura e riabilitazione delle patologie neurologiche e/o psichiatriche dell'infanzia e dell'adolescenza** (da 0 a 18 anni) e di tutti i disordini dello sviluppo neuropsichico del bambino.

Pur essendo servizi specialistici, che in Lombardia fanno parte delle Aziende Ospedaliere, sono fortemente radicati nel territorio e **prendono in carico in modo "globale" l'utente e la sua famiglia**, tenendo quindi sempre conto del contesto nel quale il bambino vive. Il senso è che non esiste una

"ricetta di riabilitazione" uguale per tutti quelli che hanno lo stesso bisogno o lo stesso problema, ma l'intervento deve essere calibrato sulle specificità di quella persona e del suo ambiente.

La UONPIA della Fondazione Policlinico è composta da:
un **ambulatorio ospedaliero**



(Polo Ospedaliero, che garantisce anche le consulenze ai reparti, al Day Hospital e agli ambulatori pediatrici),
da **tre Poli territoriali**

e da **tre strutture sovra zonali**:

- › Unità per la Disabilità Complessa,
- › Centro Sovrazonale di Comunicazione Aumentativa,
- › Servizio di Abilitazione Precoce dei genitori

all'interno dei quali lavorano neuropsichiatri infantili, psicologi, fisioterapisti, logopedisti, terapisti della neuro psicomotricità dell'età evolutiva, educatori professionali.

L'associazione CDLS ha attivato collaborazioni stabili con due di queste strutture.

L'Unità per la Disabilità Complessa della UONPIA **collabora da tempo con l'ambulatorio di genetica clinica del dr. Angelo Selicorni** e dal 2009 ha dato la propria disponibilità all'associazione CDLS ad effettuare la **valutazione neuropsichica dei bimbi con CDLS** seguiti dall'ambulatorio e

fornire conseguentemente indicazioni riabilitative e terapeutiche alle famiglie, in stretto raccordo con i servizi territoriali che seguono i bimbi nelle zone di residenza.

A secondo delle necessità e della distanza dai luoghi di residenza, i ragazzi

verranno visti in ambulatorio o con un breve ricovero ospedaliero, in genere dal martedì al venerdì. Per quanto possibile la valutazione neuropsichiatrica inizierà prima della parte pediatrica, per poter vedere al meglio le risorse del bambino.

Anche il **Centro Sovrazonale di Comunicazione Aumentativa**, che lavora in stretto raccordo con l'analoga struttura

di Verdello (Bergamo), collabora da tempo con l'ambulatorio di genetica clinica del dr Angelo Selicorni.

Il Centro garantisce: formazione gratuita, consulenza

e interventi per i ragazzi che hanno importanti difficoltà di comunicazione.

Del Centro fa parte un servizio prestito ausili, che **con il supporto di** *Fondazione Cariplo, Associazione Futura, Associazione Nazionale Alpini, Associazione Bersaglieri, Inner Wheel di Treviglio e dell'Adda* e di altre associazioni consente la prova e il prestito temporaneo degli ausili eventual-

mente necessari per i bambini e ragazzi seguiti.

Le collaborazioni con l'Associazione sono attive dal 2006 con i corsi di CAA itineranti, ed ora si ampliano con un nuovo progetto pilota di tutoraggio intensivo.

Riferimenti:

Unità per la Disabilità Complessa

Mail: usdc@policlinico.mi.it

Tel 02 55034400

Centro Sovrazonale di CAA

Mail: caa@policlinico.mi.it

Tel. 02 55034412

IL NUOVO PROGETTO DI CAA dell'associazione

Molti ragazzi con CDLS sviluppano il linguaggio tardi, in modo parziale o non lo sviluppano affatto. La mancanza di strumenti di comunicazione, soprattutto nelle prime fasi della vita, può determinare ricadute negative su altre aree, essendo la comunicazione indispensabile nella crescita per poter interagire con l'ambiente, costruire le relazioni con gli altri e sostenere lo sviluppo cognitivo.

Diventa allora necessario sostenere e potenziare le modalità di comunicazione esistenti, attraverso un intervento di Comunicazione Aumentativa.

L'aggettivo "Aumentativa" sta ad indicare che non si va a sostituire ma ad accrescere la comunicazione naturale, affiancando altri strumenti.

Dopo molto dibattito, la letteratura è ormai concorde sul fatto che non vi siano prerequisiti minimi necessari nel bambino (non c'è quindi un livello cognitivo minimo, o di gravità, o di età al di

sotto del quale è sconsigliato iniziare), **vi sono invece caratteristiche minime dei servizi riabilitativi e dell'ambiente che sono indispensabili.**

Se i servizi di neuropsichiatria infantile o riabilitativi mancano o non hanno operatori formati in Comunicazione Aumentativa, è molto difficile poter mettere in campo un intervento di CAA, poiché viene a mancare il supporto tecnico locale alla scuola e alla famiglia.

Per questo l'Ass. CDLS con l'aiuto di Fondazione Ariel e di altre Associazioni aveva fin dal 2006 **organizzato corsi di formazione itineranti sulla CAA**, che si sono tenuti a Pesaro, Palermo, Treviso, Arona.

Il nuovo progetto pilota prevede un supporto più massiccio ai territori di residenza, per permettere che gli interventi possano avviarsi e proseguire in modo efficace.

Per ora il progetto partirà con 3 famiglie, che



devono:

- › aver già coinvolto insegnanti/educatori e servizio di NPIA/riabilitazione,
 - › aver già seguito insieme a loro giornata introduttiva alla CAA,
 - › aver partecipato al Laboratorio Libri su Misura
 - › iniziato a costruire e utilizzare qualche libro in simboli con il supporto a distanza del Centro Sovrazonale di CAA
- prima di poter arrivare alla valutazione vera e propria del bambino e all'attivazione del progetto.**

Dopo la valutazione a Milano, il progetto

prevede per ogni famiglia il tutoraggio da parte di un operatore del CSCAA che garantisce il supporto a distanza settimanale alla famiglia, alla scuola e al servizio di NPIA/riabilitazione e 2 giorni di intervento intensivo nell'ambiente di vita 2 volte all'anno per affiancare più concretamente il contesto. L'idea è di riuscire in questo modo ad aiutare la partenza di piccoli gruppetti locali che lavorano in CAA e che possono proseguire man mano in maniera più autonoma.

In base a come evolverà il progetto, potrà essere allargato ad altre famiglie.

Susanna Voccia



La
Comunicazione
Aumentativa
Alternativa,
Gioele e io

Carta e Penna Editore

LA COMUNICAZIONE AUMENTATIVA ALTERNATIVA, GIOELE E IO.

E' ormai alla sua prima ristampa questo libro scritto dalla mamma di Gioele, che molti di noi conoscono, visto che sono nella nostra associazione da molti anni e che partecipano attivamente a varie iniziative.

Riportiamo qui sotto la prefazione scritta dal prof. Alberto Musso.*

Chi volesse ulteriori informazioni su come acquistare il libro può rivolgersi direttamente a Susanna:

Questo che vi accingete a leggere è un manuale scritto come racconto di vita vissuto.

Questo che vi accingete a leggere è una relazione su di una esperienza personale. Questo che vi accingete a leggere è un racconto. Questo che vi accingete a leggere è...

tutte e tre le cose insieme ed è, indubbiamente, il modo migliore per scrivere su una "cosa" che esula dalla nostra esperienza quotidiana.

L'autrice Susanna Voccia ha trasferito in queste pagine le nozioni di base della Comunicazione Aumentativa Alternativa (CAA), ed il lettore trova tutte quante le nozioni che possono servire per apprendere ad usare la CAA con i bambini diversamente abili: è un manuale tecnico.

Ma l'autrice ha anche trasferito in queste pagine le sue emozioni, le sue osservazioni e ci ha parlato della sua vita con Gioele,

delle sue speranze, delle sue delusioni, come ha vissuto i suoi successi, di **come ha adottato ed interpretato la CAA con Gioele: è una relazione sulla sua esperienza personale.**

Io però ho letto un racconto, una "novel", un racconto a lieto fine in cui l'eroe non si sa se è Gioele o Susanna, o forse entrambi, ma non importa. A me piacciono i racconti a lieto fine. Questo è perchè qui ho trovato un messaggio fortemente positivo di speranza e di ottimismo, l'insegnamento che con la volontà e la costanza si possono raggiungere obiettivi che sembrano al di là dell'orizzonte. E se leggendo divertendomi scopro che contemporaneamente ho imparato qualcosa, bene (ma non è questa la cosa importante).

* Prof. Alberto Musso

Pediatra

Presidente della Federazione Malattie Rare Infantili

www.malattie-rare.org

L'ULTIMA "NEW ENTRY"!!

Ciao a tutti, io sono Simona (un'altra!!!) e faccio parte della grande famiglia De Lange (così mi piace pensare) ormai da qualche anno. Il mio percorso è stato vario e bellissimo in ogni sua tappa.

Ho conosciuto Simona (l'altra!!) casualmente, molti anni fa, mentre facevo una sostituzione nella scuola materna di Lollo... e da subito mi sono innamorata di questo bambino... ma poi lavorando altrove ne ho perso le tracce, fino a che 5 anni fa ...

... tutto torna ...

mi hanno contattato come docente per il primo corso per volontari ... ed è in questa occasione che ho conosciuto la vostra associazione, per la quale **ho fatto dapprima l'operatrice in vacanza e l'anno scorso ho avuto l'onore ed il piacere di coordinare il 2° turno della vacanza!**

Come tutte le cose della mia vita, con passione perseguo le strade a me care... con caparbia cerco di dare una chance a progetti che valorizzino i nostri ragazzi e diano sollievo a Voi, famiglie.

Così, tra un'idea e l'altra, tra una riunione e l'altra, tra una cena e l'altra mi ritrovo oggi a ricoprire un nuovo ruolo all'interno di questa grande Associazione!

Mi occupo del **fund raising** ...

non fatevi spaventare dalla parola
un po' ostica ...

perché gli inglesi complicano sempre le cose ... praticamente **mi occupo di reperire fondi e fare in modo che l'Associazione diventi sempre più visibile e conosciuta** soprattutto per arrivare a tutti quei genitori che ancora non hanno la



fortuna di "sentirsi" parte di un grande gruppo pronto a indirizzare, confrontarsi, condividere e parlare con atteggiamento che protende al futuro di questa associazione ed al miglioramento della qualità di vita dei nostri ragazzi. Quindi, da novembre 2008,

cerco contatti, busso alle porte più disparate ma soprattutto cerco di **sensibilizzare affiancandomi a personaggi** che con la loro popolarità possano farci da eco negli ambienti più disparati.

Per correttezza devo confermare che il periodo storico che stiamo attraversando è un periodo di crisi sentita da tutti e quindi le risposte alle mie domande di collaborazione non sono sempre positive

... ma ... non demordo e vado avanti
con entusiasmo ...

perché bisogna crederci e come diceva
il "piccolo principe":

*"quando vuoi ardentemente una cosa,
tutto l'universo si mobilita per fartela
avere!"*

Ad oggi, in soli 4 mesi abbiamo partecipato a manifestazioni in piazza, siamo stati ospiti della trasmissione televisiva regionale e su sky di **Roby di Nunno** (artista lombardo); da qualche settimana stiamo seguendo con un nostro banchetto il tour dell'attrice comica **Geppi Cucciari**, a fine aprile metteremo in scena la rappresentazione teatrale **"Le stelle di Andromeda"** di **G. Salamone** ed il cast di Modena e per il mese di maggio sto prendendo contatti con la **Nazionale di Rugby femminile** che devolverà l'incasso della partita alla nostra Associazione!

Questo mio racconto vuole essere anche un

ringraziamento a tutte le persone che mi permettono di concretizzare tutte queste idee, con la loro presenza dove l'artista o l'evento lo richiedono.

Questo mio racconto vuole altresì parlare indistintamente ad ognuno di voi perché abbiate in mente che **insieme possiamo fare tanto**, che **potete contattarmi e segnalarmi eventi interessanti, iniziative ecc..** che potreste ricevere una mia telefo-

nata per aiutarmi nella realizzazione di idee, eventi, sorrisi.

*Tutto può essere prezioso,
tutto può essere un sogno,
tutto può diventare la nostra realtà.*

Simona Nigro
nigro.simona@gmail.com
cell: 346 5075685

Grazie a Roby Di Nunno la nostra Valentina, con Isabella e Angelo Selicorni, sono andati in onda su sky il 16 dicembre, una grande opportunità per essere visti dal grande pubblico... Ci ha poi permesso di essere presenti ad una cena con il suo Fans Club !!! Grazie alla fam. Li Vigni che ci ha meso in contatto...



*“Bella serata, Geppi Cucciari (con Mauro nella foto) è molto simpatica e disponibile ed ha fatto un bell'intervento a fine serata per pubblicizzare la nostra bancarella (dato che Susanna era rimasta con Gioele è venuta mia mamma ad aiutarmi), tant'è che non riesco quasi a gestire tutte quelle mani che sporgevano verso di me con i soldi per i cuoricini, sembrava di essere a wall street... I cuoricini sono andati via tutti ed anche alcune magliette. Abbiamo raccolto 450 euro!!!! aspettiamo di sapere se ci sono altre date dove poterla “seguire”
Grazie Geppi!!!”*

*E Gianluca Salamone, autore dello spettacolo “Le Stelle di Andromeda”, con la sua compagnia “Le storie erranti”, è riuscito a portare al suo spettacolo a Modena niente meno che **Andrea Lucchetta!** (con lui nella foto).*

Dopo il grande successo abbiamo deciso di fare il bis ma questa volta a Pesaro (la loro prima trasferta!)...

In quest'occasione inaugureremo anche la nostra sede, vicina al cinema Loreto dove si terrà lo spettacolo:

**il 30 aprile 2009 alle ore 20,30 !!!
Pesaresi... tenetevi liberi !!!!**



A che punto è la genetica?

La sindrome di Cornelia de Lange (CdLS) è una malattia genetica.

Negli ultimi 5 anni si sono susseguiti molti studi per capire quale sia la vera causa, ma ancora molto rimane da scoprire.

Qui di seguito presentiamo un breve riassunto di ciò che ad oggi si conosce sulla genetica della CdLS e del lavoro svolto dal nostro gruppo, nella doppia veste di clinici (Dott. Selicorni) e di ricercatori (Prof.ssa Larizza) grazie al prezioso supporto dell'Associazione.

Dr.ssa Cristina Gervasini, dr Angelo Selicorni

Nel 2004 due gruppi di ricercatori scoprirono in alcuni pazienti CdLS la presenza di mutazioni, cioè alterazioni rispetto al normale, del gene NIPBL.

Il gene costituisce una piccola parte del nostro patrimonio genetico depositaria delle informazioni necessarie affinché ciascuna delle cellule che costituiscono i nostri tessuti funzioni adeguatamente e durante la vita embrionale e fetale i processi di morfogenesi e differenziamento cellulare procedano correttamente.

In particolare il gene NIPBL svolge la propria funzione nello sviluppo fetale di molti organi e sistemi tra cui il sistema scheletrico (arti superiori) e quello nervoso centrale. Studi di ricerca successivi hanno svelato che il prodotto del gene NIPBL non agisce da solo, ma nell'ambito di un gruppo di altre molecole, dette coesine con cui coopera.

Oggi si sa che circa la metà dei pazienti CdLS presenta una mutazione nel gene NIPBL che può farlo funzionare di meno, non farlo funzionare affatto o farlo funzionare in modo diverso e sbagliato rispetto al normale.

Anche il nostro gruppo ha cominciato ad esplorare questa causa in un gruppo di pazienti selezionati dal Dott. Selicorni (ad oggi quasi un centinaio di bambini/giovani adul-

ti testati).

La mutazione del gene è stata riscontrata anche per noi in circa il 50% dei pazienti, presenti in egual misura e con gravità comparabile sia nei maschi che nelle femmine. **Questi pazienti sono stati preziosi, perché hanno permesso di correlare la presenza e il tipo di mutazione con il quadro clinico.**

Alla luce della causa molecolare diagnosticata dal gruppo di laboratorio della **Prof.ssa Larizza** infatti si è potuto stabilire che generalmente i pazienti più gravi hanno una mutazione nel gene e questa è generalmente costituita da un'alterazione che determina la perdita completa della funzione del gene; mentre mutazioni che alterano solo leggermente la funzione del gene sembrano più "tollerate" e quindi associate a quadri più lievi.

Questa è però una visione d'insieme, vi sono cioè singoli casi che costituiscono delle "eccezioni", ovvero **alcuni pazienti presentano un quadro clinico "disatteso" per quel tipo di mutazione** (quadro clinico grave con mutazione considerata più benigna, o al contrario quadro clinico sfumato nonostante la



presenza di una mutazione sulla carta molto compromettente la struttura del gene). **Questo riscontro ci indica che il**

meccanismo che porta alla comparsa delle varie manifestazioni cliniche a partire dalla presenza del difetto nel gene è molto più complesso di quanto avevamo immaginato.

La strada della ricerca è quindi ancora molto lunga...

Rimangono però molti pazienti per i quali la causa molecolare non è nota. Nel 2006 il nostro gruppo ha scoperto che alcuni pazienti non presentano la mutazione nel gene NIPBL, ma una mutazione in un altro gene, SMC1L1, che fa parte del gruppo delle coesine, le molecole con cui NIPBL coopera.

Questo ci ha indicato che è la funzione NIPBL/coesine nel suo complesso che è importante e che un'alterazione di una qualsiasi dei suoi componenti può determinare la CdLS.

Sono stati portati avanti altri studi che hanno indicato però un ruolo minore di questo secondo gene che è risultato implicato solo nel 5-10% dei pazienti.

Generalmente i pazienti con mutazioni nel gene SMC1L1 sono meno gravi (crescita migliore, assenza di malformazioni alle mani) anche se la compromissione cognitiva è sempre presente. Il gene SMC1L1 ha la particolarità di essere localizzato sul cromosoma X, presente in duplice copia nelle femmine che hanno due cromosomi X e in singola copia nei maschi che hanno un solo cromosoma X.

Pertanto si è osservata una elevatissima variabilità di manifestazione della sindrome nelle donne, avendo soggetti con sindrome classica, ma anche donne con aspetto pressoché normale che sono state diagnosticate solo perché avevano generato figli affetti.

Questo dato rende più difficile qualsiasi predizione di gravità nelle femmine, data la mutazione in SMC1L1.

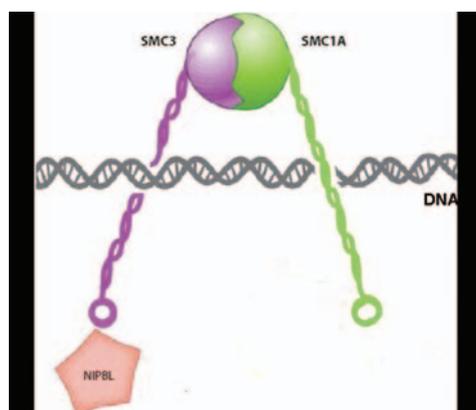
Si evince quanto sia importante effettuare

studi molecolari sulla causa genetica (mutazione in NIPBL o mutazione in SMC1L1 o in altro gene ad oggi non noto) per la consulenza genetica nelle famiglie e per calcolare il rischio di ricorrenza per una coppia di avere un altro figlio con la stessa sindrome.

Una importante ricaduta pratica della definizione del difetto genetico (nelle famiglie ove questo è possibile) è **la disponibilità del prezioso strumento del test genetico per valutare il possibile rischio di ricorrenza della condizione in altre gravidanze della coppia o, in futuro, nei fratelli/sorelle sane del soggetto con CdLS.**

Questo rischio è infatti solitamente basso salvo in quelle famiglie dove il gene mutato è SMC1L1 per cui è possibile la presenza di uno stato di portatrice asintomatica o quasi asintomatica per soggetti di sesso femminile.

Tutto questo sta solo a sottolineare come le recenti scoperte genetiche permettano oggi a molte famiglie di avere nuovi strumenti per comprendere meglio quanto accaduto attraverso specifiche consulenze genetiche



Al di là degli aspetti applicativi anche la nostra ricerca sta continuando e si pone i seguenti obiettivi:

- 1_ cercare di capire come le alterazioni di NIPBL e SMC1L1 causino le manifestazioni cliniche tipiche della CdLS

2_ studiare nuovi meccanismi oggi non noti, che potrebbero alterare la funzione di NIPBL o SMC1L1

3_ identificare nuovi geni le cui alterazioni sono la causa della sindrome in quella quota di pazienti che oggi risulta negativa ai test molecolari effettuati (circa 40-45%)

4_ correlare il tipo di difetto genetico alla gravità/benignità del quadro clinico, grazie alla complementazione tra gruppo di laboratorio e gruppo clinico

5_ favorire una adeguata e aggiornata con-

sulenza genetica che possa accompagnare e seguire la coppia nella pianificazione familiare

Il lavoro combinato e condiviso tra il gruppo clinico, che si occupa della diagnosi, del reclutamento e della valutazione periodica dei pazienti, e la competenza di genetica molecolare del gruppo di laboratorio, dedicato alla ricerca e caratterizzazione delle

alterazioni genetiche che ne costituiscono la causa, ci hanno permesso di svolgere già alcuni studi importanti; abbiamo la speranza di poter continuare a farlo, convinti che non c'è cura adeguata senza prima una conoscenza adeguata e per questo abbiamo bisogno di poter continuare a contare sulla collaborazione più ampia possibile di tutte le famiglie dell'Associazione.

Gruppo clinico

responsabile dr. Angelo Selicorni, I Clinica pediatrica Fondazione Policlinico
Dr. ssa D. Milani, dr.ssa A Cereda, Dr.ssa A.Passarini, dr.ssa M. Cerutti,
dr.ssa S. Maitz, dr.ssa A De Paoli. Dr.ssa F-Menni

Gruppo Laboratorio

responsabile prof.ssa L. Larizza Genetica Medica, Dip. Medicina, Chirurgia e Odontoiatria Università di Milano

Ospedale S. Paolo:

Dr.ssa C. Gervasini, Dr.ssa P. Castronovo, Dr. J. Azzollini

Istituto Auxologico Italiano:

Dr.ssa S. Russo (responsabile test diagnostico previsto da SSN), Dr.ssa M. Masciadri

Ciao a tutti,
"rubo" un po' di spazio per raccontarvi in anteprima la prossima avventura di Isabella, con l'augurio che possa essere utile anche a voi. La novità è che, a partire dal mese di febbraio, Isa inizierà un **percorso di Pet Therapy**, proposto da un vecchio amico che ho avuto la fortuna di incontrare dopo diversi anni. Ugo Fabbrica, da sempre amante dei cani, ha trasformato in professione questa sua passione, diventando istruttore cinofilo moderno e operatore di Pet Therapy.

E così, scambiando quattro chiacchiere con lui, abbiamo deciso di progettare un percorso ad hoc anche per Isa, in collaborazione con la sua socia, la Dott.ssa Marzia Morgantini, educatrice professionale e operatrice di Pet Therapy, che dopo aver conosciuto Isa ha steso un progetto su misura per lei.

Le protagoniste a 4 zampe di questa speciale avventura si chiamano *Life* e *Runa*, rispettivamente un Labrador e un Cane Corso, due dolcissime femmine di 3 anni.

Forse alcuni di voi si chiederanno di che cosa si tratti: **la Pet Therapy si basa sul principio secondo il quale il contatto tra persona e animale è fonte di stimolo e grande benessere, il tutto grazie proprio alla spontaneità di questi animali.**

Ugo, Marzia e le due "cagnolotte" sono proprio

una squadra affiatata e credono molto nella loro professione!

Ma c'è di più: in occasione di una riunione del **Rotary Club Milano Sempione** il Sig. Dabbene, amico di Ugo e persona sensibile ai problemi dei bambini, ha voluto presentare il progetto per Isabella ai soci. Progetto che è stato accolto con grande entusiasmo dal Presidente, il Dott. Aldo Rossi... **Un grazie di cuore al Rotary Club Milano Sempione che finanzia la Pet Therapy per Isa!!**

Aspettiamo così curiose e eccitate febbraio: Isa incontrerà settimanalmente "i fantastici quattro" a casa, per un totale di 10 incontri. Per chi volesse saperne di più noi siamo a disposizione.

Concludo con un grazie grande grande a Marzia e Ugo per la passione e l'umanità che mettono nel loro lavoro.

Valentina e Isabella





benvenuti...

ILV CONVEGNO BIENNALE DELLA FEDERAZIONE MONDIALE CDLS SI SVOLGERÀ A BRIGHTON, INGHILTERRA, DAL 22 AL 26 LUGLIO 2009.

A nome della Fondazione CdLS di Regno Unito e Irlanda, sarò lieto di accogliere a questo evento famiglie, professionisti e sostenitori in un centro congressi che si affaccia sul mare tra i più interessanti del Regno Unito.

La Fondazione inglese e irlandese ha lavorato a stretto contatto con la Federazione Mondiale per organizzare questo importante evento, che vedrà la presenza di numerose famiglie provenienti da entrambi i nostri paesi. Ci siamo dati molto da fare nella raccolta fondi per sostenere i costi del convegno e garantire la presenza dei migliori professionisti a livello medico, clinico, scientifico e sociale.

Come noterete da questo opuscolo, abbiamo scelto una struttura di livello internazionale per ospitare il convegno, in una città che non solo è di per sé una famosa destinazione turistica, ma si trova anche vicina a Londra, indubbiamente una delle capitali più entusiasmanti del mondo.

Ci auguriamo che molte famiglie e professionisti coglieranno questa occasione per trattenersi ed esplorare le Isole Britanniche, prima o dopo il convegno della Federazione Mondiale. >>





convegno mondiale

il convegno sarà suddiviso in tre parti:



1) convegno per le famiglie

Da giovedì 23 luglio (solo la sera) a domenica 26 luglio (solo la mattina)

Il programma di questo convegno è stato pensato per le famiglie, che potranno essere aggiornate sugli ultimi sviluppi e sui metodi di approccio per lavorare con persone affette da CdLS, e conoscere trattamenti sanitari e minacce legate a questa sindrome molto prima che tali informazioni vengano rese pubbliche.

Numerosi professionisti saranno a completa disposizione per colloqui individuali privati con le famiglie, per aiutare a valutare problematiche che colpiscono la persona affetta da CdLS. L'evento si aprirà con incontri individuali per paesi diversi, gestiti dai rispettivi direttori professionisti nazionali, e offrirà un riassunto della riunione del comitato consultivo scientifico (SAC) nella propria lingua.

Tutte le sessioni principali saranno tradotte in simultanea per quelle lingue per cui si conta una presenza di 10 o più famiglie. Il Regno Unito sta anche cercando interpreti volontari per assistere le consulenze mediche.

Nel frattempo, stiamo organizzando diverse gite fuori porta per ospiti di ogni età, per fratelli e sorelle, e giovani che presenzieranno al convegno. Per la sera, invece, abbiamo programmato eventi sociali per il divertimento di tutta la famiglia.



2) incontri del consiglio scientifico e della federazione

Mercoledì 22 luglio e giovedì 23 luglio

L'incontro del comitato consultivo scientifico (composto di specialisti e responsabili professionisti nazionali) si svolgerà in modo da consentire ai nostri professionisti di esaminare le ultime scoperte di ricerca e condividere le proprie riflessioni su trattamenti e altri progetti nonché creare contatti con altri specialisti di tutto il mondo. Il Comitato di Federazione Mondiale, composto dai leader dei gruppi di supporto CdLS provenienti da tutto il mondo, si riunirà in occasione del proprio incontro biennale.

3) convegno dei professionisti

Giovedì 23 luglio

Questa conferenza di un giorno si occupa di esaminare le sfide che i professionisti devono affrontare quando lavorano con persone affette da una condizione come la CdLS, dove i problemi ben documentati di autismo sono complicati da innumerevoli questioni di natura medica. Ci auguriamo che affrontando alcune di queste problematiche ed esaminando un approccio di tipo olistico per il trattamento e la gestione di persone colpite dalla CdLS, saremo in grado di sviluppare un tipo di metodo che possa essere condiviso a livello internazionale e aiutare nel futuro le persone malate.

»Speriamo che questo convegno sia stato di gradimento per coloro che vi hanno partecipato, si tratti indistintamente di genitori, nonni, fratelli e sorelle, dottori, insegnanti, assistenti sociali, assistenti sanitari e persone affette da CdLS. Crediamo che incontrarci per condividere pensieri comuni e nuove idee farà di questo mondo un posto migliore per le persone affette da CdLS.

ALAN PEAFORD
PRESIDENTE | CdLS REGNO UNITO E IRLANDA



ale 2009 sulla CdLS



la città: brighton

brighton è situata sulla costa meridionale dell'Inghilterra e assieme alla vicinissima Hove costituisce la città di Brighton & Hove.

L'antico insediamento di Brighthelmston risale ancor prima del Domesday Book (il libro del catasto d'Inghilterra, fatto compilare nel 1086), ma nel corso del XVIII secolo si trasformò in un'importante stazione termale, diventando poi meta preferita dagli escursionisti dopo l'arrivo della ferrovia nel 1841.

Con i suoi alberghi, ristoranti, negozi e strutture ricreative, è una città popolare da visitare, che ogni anno accoglie circa 8 milioni di turisti. La moderna città di Brighton & Hove è anche un centro ricco di istituti educativi, tra cui due università, una scuola di medicina e numerose scuole di inglese.

Ospita anche il Royal Pavilion, un antico palazzo fatto costruire come residenza reale agli inizi del XIX secolo. L'edificio è conosciuto per la sua architettura indiana e l'arredamento interno

in stile orientale, e per il famoso Brighton Pier, aperto nel 1899, che offre un grande parco divertimenti, ristoranti e sale giochi.

Brighton è un vero e proprio paradiso per gli amanti dello shopping. Potete girovagare tra i vicoli delle Brighton Lanes del XVII secolo e curiosare tra oggetti d'antiquariato, gioielli e articoli di marca, oppure passeggiare tra le North Lanes, dal fascino bohémien e l'atmosfera rilassata, con oltre 300 fantastici negozi caratteristici ed eccentrici, che offrono di tutto, dagli abiti vintage alle calzature vegetariane.

Se, invece, preferite fare dello shopping più esclusivo, Churchill Square offre più di 80 negozi sotto lo stesso tetto e l'unico outlet della città al Brighton Marina vende marche famose a prezzi davvero convenienti.

In pieno centro a Brighton si trovano, invece, le sue famose spiagge: premiate con una stella blu europea per la pulizia, le spiagge ciottolate di questa città si affacciano sulla Francia lungo La Manica.

l'hotel: hilton metropole

L'hotel è prospiciente il lungomare di Brighton e dista pochi minuti a piedi dal molo. È considerato una delle migliori sedi per convegni del paese e con le sue 28 sale riunioni ha ospitato numerose conferenze di società multinazionali e partiti politici inglesi. L'hotel offre diverse camere climatizzate standard e per le famiglie, ciascuna con connessione Internet ad alta velocità e film su richiesta. Ogni stanza è dotata di asciugacapelli, asse da stiro, servizi per tè e caffè, e televisore. L'Hilton Metropole dispone anche del proprio Leisure Club, con piscina coperta riscaldata per gli ospiti, e ore speciali riservate ai più piccoli (le cosiddette 'Splash Hours'). C'è anche una palestra completamente attrezzata, con macchine cardiovascolari e sala pesi dove allenarsi e fare esercizi; se, invece, preferite rilassarvi, potete usufruire della Jacuzzi, del bagno turco o della sauna.



descrizione: sede del convegno

come arrivare...

IN AEREO:

Brighton si trova vicino all'aeroporto londinese di Gatwick (LGW), da cui operano voli da tutto il mondo (Virgin Atlantic, Continental, NorthWest e US Airways dagli Stati Uniti; Emirates dall'Australia, l'Asia e l'Africa passando per Dubai; e molte altre compagnie aeree europee dirette tra cui quelle a basso costo come la EasyJet). Dal terminal aeroportuale è possibile usufruire di un servizio ferroviario che in meno di mezz'ora e una media di cinque treni in partenza ogni ora, porta direttamente alla stazione centrale di Brighton. I passeggeri provenienti dalla Francia possono proseguire il volo e arrivare diretti al piccolo aeroporto interno di Brighton a Shoreham, da Deauville e Le Touquet.

IN TRENO:

Brighton offre un rapido servizio ferroviario, che permette di arrivare nel centro di Londra in appena 50 minuti. I treni espressi partono da Victoria Station,

mentre il servizio offerto dalla Thameslink, più lento rispetto ai treni rapidi, parte dalle stazioni di London Bridge e Kings Cross.

IN AUTO:

L'autostrada M23 collega Brighton e Londra, con raccordi autostradali alla M25 (la tangenziale londinese), la quale a sua volta è collegata al principale sistema autostradale inglese, al tunnel della Manica, ai porti, e alle principali città dell'Inghilterra a nord, est e ovest. L'hotel dispone di un parcheggio per gli ospiti e i clienti.

VIA MARE:

Brighton, con efficienti collegamenti stradali ai porti della Manica, dista circa un'ora dal principale porto inglese a Dover. La città è facilmente raggiungibile anche via traghetto, a Newhaven e Portsmouth, proprio lungo la costa dalla Francia.



2009

contatti

CDLS FOUNDATION UK & IRELAND
THE GATEHOUSE
104 LODGE LANE
GRAYS
RM16 2UL



Tel: +44 (0) 1375 376439

Fax: +44 (0) 1375 404478

Email: info@cdls.org.uk

Web: www.cdls.uk.org

Avete visto in queste pagine la visione generale del congresso mondiale.

Le famiglie socie sono già state informate via mail o per posta o con sms delle modalità per la partecipazione, soprattutto per poter prenotare per tempo i biglietti aerei a tariffe vantaggiose.

Era infatti intenzione della nostra associazione cercare di costituire un nutrito numero di famiglie che riuscissero a partecipare a questo congresso mondiale così vicino a casa nostra...

e sono infatti circa 20 le famiglie che si sono iscritte !!!

Chiunque fosse interessato a partecipare può mettersi in contatto con la nostra sede per i moduli di iscrizione.

RIEPILOGO dei COSTI

Valuta del 02.03.2009

ISCRIZIONE: adulti 100 sterline = 113,053 euro

bambini dai 2 ai 15 anni 50 sterline = 56,53 euro

persone con Cornelia de Lange GRATIS

L'iscrizione comprende:

- materiale congressuale,
- colazione di venerdì, sabato e domenica e pranzo di venerdì e sabato,
- trasporti ed entrate per i vari tour,
- party di venerdì sera,
- coffee break durante il congresso
- iscrizione alla "ludoteca" per i bambini.

L'iscrizione NON comprende:

- la cena di Gala del sabato sera (vedi riquadro sotto)
- il pranzo di domenica

CENA DI GALA: adulti 35 sterline = 39,57 euro

di sabato sera

bambini 20 sterline = 22,61 euro

(anche per persone con cdls)

HOTEL: 100 sterline = 113,053 euro a camera

per le notti dal 22/07 al 25/07

Il costo è della camera completa che può ospitare fino ad un massimo di 4 persone. Il costo è per ciascuna notte. Sono incluse tutte le tasse.

Le notti prima e dopo questa data costano 140 sterline a camera per notte.

VIAGGIO:

Come saprete i costi dei voli cambiano di giorno in giorno, vi consigliamo di chiedere ad un'agenzia di fiducia o di consultare internet: www.easyjet.com; www.edreams.it; ...

Il volo Milano - Londra è di circa 1 ora e dall'aeroporto di Gatwick (Londra) partono dei treni che in meno di mezz'ora raggiungono Brighton.

Problemi comportamentali in soggetti con CDLS

Pubblichiamo la seconda puntata dell'articolo del prof. Chris Oliver che va ad aggiungersi al libro già da noi tradotto e distribuito al Congresso Mondiale del 2005.

La prima puntata: "Il comportamento autoaggressivo" (pubblicata sul giornalino n. 23)

Seconda puntata: "Tratti simil-autistici nella CdL"

Terza puntata: "Cambiamenti comportamentali legati alla crescita" (sul prossimo giornalino).

Disturbo dello spettro autistico nella Cornelia de Lange

*Professor Chris Oliver,
membro del consiglio scientifico della
Fondazione CdL,
Dr Jo Moss, Lisa Collins, Dr Jane Petty*

Nota del redattore: siamo grati ai ricercatori del Regno Unito che hanno lavorato alla stesura di quest'articolo. Le loro scelte linguistiche non sono state alterate dalla fondazione americana, comprese alcune parole.

Quali sono le caratteristiche del disturbo dello spettro autistico nella CdL?

Alcuni studi recenti su soggetti con CdL hanno indicato che caratteristiche tipiche dell'autismo sono associate a questa sindrome.

Le tre caratteristiche principali del disturbo dello spettro autistico sono:

- 1) capacità ridotte o inusuali di interazione sociale
- 2) ritardo dello sviluppo o problemi nella comunicazione verbale e non verbale (come gesticolare, indicare e mostrare)
- 3) presenza di comportamenti ripetitivi, propensione alla monotonia, interessi limitati e atteggiamenti quali disporre gli oggetti in fila.

Per capire il disturbo dello spettro autistico nella CdL è importante paragonare i soggetti affetti con altri individui che presentano lo stesso grado di ritardo mentale. In questo modo possiamo essere sicuri che

qualsiasi differenza è associata alla sindrome e non causata dal ritardo mentale stesso.

Facendo in questo modo, la nostra ricerca mostra che è più probabile che i soggetti con CdL raggiungano un punteggio limite per l'autismo, all'interno di una valutazione delle sue caratteristiche, rispetto agli individui affetti da sindrome di Cris du Chat (CdCS), che hanno un livello comparabile di capacità e comprensione linguistica.

Un punteggio limite è il punteggio minimo al quale potrebbe arrivare un individuo con una diagnosi certa di autismo.

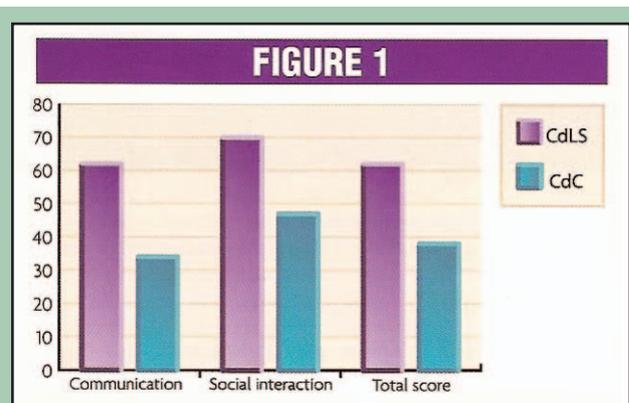


Figura 1: Percentuale di individui con CdL e Cri du Chat che si attestano al di sopra del limite diagnostico dell'autismo nella Tabella di Osservazione Diagnostica

Il grafico mostra un numero maggiore di individui con CdL al di sopra del limite diagnostico rispetto alla sindrome Cri du Chat.

Il punteggio di limite diagnostico indica il livello minimo a cui arriverebbe un individuo con diagnosi positiva di disturbo dello spettro autistico.

La **Figura 1** (nella pagina precedente) mostra la percentuale di individui con CdL e CdC che si pone al di sopra del limite diagnostico per l'autismo nella scala della comunicazione, in quella della socializzazione e il punteggio totale della Tabella di Osservazione Diagnostica dell'Autismo.

Il grafico mostra che circa il 60% dei soggetti con CdL si attestano a un livello che si potrebbe osservare in individui autistici in questa valutazione.

Ciò non significa che tutte le persone con CdL debbano essere diagnosticate come autistiche, piuttosto suggerisce che caratteristiche tipiche dell'autismo sono comuni in persone affette da CdL e che alcune di queste potrebbero ricadere nello spettro autistico.

Quando osserviamo le caratteristiche tipiche dell'autismo più da vicino, ci accorgiamo che la compromissione nella comunicazione è la caratteristica più prominente.

Sebbene si debba ancora risalire alla causa di questa sindrome, nella CdL in particolare, i risultati delle nostre osservazioni, anche in ricerche precedenti, suggeriscono che sono compromesse sia la capacità di comunicazione verbale che quella non verbale. In aggiunta, negli individui che sviluppano una comunicazione verbale, un problema diffuso sembra essere la riluttanza a esprimersi con il linguaggio in determinati ambienti e situazioni sociali o con persone sconosciute.

Questo atteggiamento si chiama **mutismo selettivo** e pensiamo che la prevalenza nelle persone con CdL con capacità di linguaggio sia del 10%.

Oltre alla compromissione nella comunicazione, i nostri risultati suggeriscono che anche le capacità di interazione sociale potrebbero essere compromesse nella CdL. Tuttavia pensiamo che la natura di questi problemi sia in qualche modo diversa da quella presente negli individui con una diagnosi di autismo.

Attraverso le nostre osservazioni e i colloqui con le famiglie, la difficoltà a stare con gli altri nelle persone con CdL il più delle volte prende la forma di ansia.

Per questi soggetti quindi le situazioni di incontro possono provocare stati di ansia e questo di conseguenza potrebbe renderli più schivi socialmente o poco inclini a partecipare ad attività di gruppo. Altri ancora potrebbero sembrare molto timidi con persone sconosciute e aver bisogno di più tempo per familiarizzare in ambienti estranei.

I segni fisici dell'ansia includono pallore, tremolio, rifiuto del contatto visivo e atteggiamento teso e spiacevole.

Riguardo al **comportamento ripetitivo**, le nostre ricerche recenti suggeriscono che gli atteggiamenti compulsivi sono molto comuni nella CdL, in particolare pulire e sistemare oggetti in fila. Questi sono i comportamenti osservati comunemente in bambini e adulti con disturbo dello spettro autistico.

Qual è la causa delle caratteristiche simili all'autismo nella CdL?

Ci sono diverse spiegazioni per i problemi di socializzazione, comunicazione e comportamentali che hanno gli individui con disturbo dello spettro autistico.

Una di esse, che potrebbe aiutarci a capire le cause di queste manifestazioni come la difficoltà all'interazione personale, è l'interpretazione della *'Teoria della mente'*.¹

1 *In termini cognitivi, la teoria della mente è la fondamentale capacità umana di comprendere e riflettere sul proprio e sull'altrui stato mentale. Se una coerente teoria della mente non si forma adeguatamente nel bambino, possono svilupparsi deficit e patologie importanti (NdT).*

Essa suggerisce che gli individui con disturbo dello spettro autistico non sviluppano la capacità a capire che i loro stessi pensieri e convinzioni sul mondo possano essere diversi da quelli di altre persone.

Questo vuol dire che quando si trovano con altre persone, potrebbero avere difficoltà a capire o 'leggere' la situazione e questa interazione potrebbe provocare ansia (**vedi box 1** nella pagina successiva).

Una seconda teoria, l'interpretazione della *'Disfunzione esecutiva'*, potrebbe servire a spiegare alcuni comportamenti ripetitivi

BOX 1 L'INTERPRETAZIONE DELLA TEORIA DELLA MENTE DI AUTISMO, DISTURBO DELLO SPETTRO AUTISTICO E ATTEGGIAMENTI AUTISTICI



IL TEST DELLA FALSA CONVINZIONE

Fred mette la sua barretta di cioccolato nella scatola verde e lascia la stanza. Mentre è fuori, sua madre sposta la barretta nella scatola blu. Dove cercherà la sua barretta Fred quando torna?

I bambini con disturbo dello spettro autistico trovano molto difficile capire che Fred conosce la situazione in modo diverso da loro e quindi risponderanno più probabilmente che lui cercherà la cioccolata nella scatola blu perché questo è il posto dove loro sanno che la cioccolata è stata messa.

Bambini con buone capacità per la teoria della mente capiscono che Fred guarderà nella scatola verde, poiché questo è l'ultimo posto dove lui ha visto la cioccolata.

osservati nella sindrome.

Questa teoria suggerisce che i soggetti con disturbo dello spettro autistico hanno problemi a regolare la propria condotta, che include l'interruzione di una risposta o di un comportamento, il generare nuove reazioni e comportamenti quando necessario e il trattenersi da reazioni inappropriate. Alcuni individui potrebbero avere difficoltà a passare da un'attività a un'altra o da un comportamento all'altro, e quindi continuano a ripetere la stessa attività e ad avere il medesimo comportamento.

Allo stesso modo potrebbero trovare difficile astenersi da una reazione o da un atteggiamento se inappropriati, anche sapendolo (**vedi box 2** nella pagina successiva).

Cosa possono fare i genitori e gli operatori per aiutare in questi casi

La natura dei comportamenti simil-autistici e le caratteristiche nelle persone con CdL è estremamente variabile, quindi il conseguente trattamento potrà differenziarsi a seconda del livello di abilità e della natura esatta dei problemi del soggetto.

Il capitolo successivo illustra brevemente alcuni tipi di intervento che si sono dimo-

strati utili nell'assistenza dei soggetti con disturbo dello spettro autistico.

Capacità nel comunicare

Può essere utile incoraggiare le capacità non verbali nei soggetti che non usano il linguaggio, ad esempio il gesticolare, l'indicare e il mostrare, l'uso di oggetti referenziali o di segni formali o del sistema di scambio di immagini (il linguaggio dei gesti Makaton o il PECS)1.

1 Makaton è un sistema di comunicazione che utilizza un vocabolario di segni manuali e gesti come parole chiave per supportare il linguaggio, come anche simboli grafici per supportare la parola scritta. E' usato da e per le persone che hanno problemi di linguaggio, di comunicazione e di apprendimento. Il PECS, The Picture Exchange Communication System, consiste nello scambio di immagini tra il bambino e l'adulto per la comunicazione in caso di problemi di linguaggio (NdT).

Tuttavia i suggerimenti del logopedista e dei pedagogisti sono determinanti per assicurarsi che il metodo sia adatto al bambino.

Premiare l'uso delle capacità non verbali rispondendo in qualche modo al soggetto, anche solo coinvolgendolo, può inco-

raggiarlo ad utilizzare maggiormente queste tecniche e ad aumentarne la motivazione.

L'obiettivo in situazioni simili è assicurarsi che queste strategie non verbali siano più efficaci per l'individuo di altri tipi di comunicazione meno appropriati che la persona potrebbe aver sviluppato.

Per i soggetti che hanno approfondito le proprie capacità verbali, può essere usata una tecnica che insegni loro ad aumentare la gamma di argomenti di conversazione, come la tecnica del gioco di ruolo, incoraggiando l'uso di competenze linguistiche più sofisticate.

In questo modo si può far provare la per-

Il bambino potrebbe aver bisogno dell'intervento dell'adulto per avere il pezzo e completare l'attività.

Questa tecnica può essere estesa ad altri familiari che possono giocare con il bambino.

Per altri casi, come i bambini che hanno sviluppato l'uso della parola, può essere utile insegnare a conversare e a rispondere quando in compagnia di altre persone.

Le tecniche del gioco di ruolo possono essere utili per 'esercitarsi' nei rapporti interpersonali ed essere meglio equipaggiati per situazioni formali una volta più grandi.

BOX 2 L'INTERPRETAZIONE DELLA DISFUNZIONE ESECUTIVA DI AUTISMO, DISTURBO DELLO SPETTRO AUTISTICO E ATTEGGIAMENTI AUTISTICI

RED BLUE YELLOW

RED BLUE YELLOW

RED BLUE YELLOW

IL TEST DI STROOP

In questo test si chiede di leggere il colore dell'inchiostro in cui è scritta la parola e non la parola medesima.

In questo modo l'individuo deve inibire la reazione immediata a leggere la parola e deve concentrarsi sul colore della stampa.

Le persone affette da disturbo dello spettro autistico trovano difficile inibire la risposta tipica e potrebbero metterci più tempo a completare il test.

Se provate a fare il test velocemente capirete meglio di cosa si parla.

sona a presentarsi da sola in una situazione di socializzazione o a rispondere a normali domande formali. Incoraggiare a iniziare la conversazione potrebbe essere più difficile da conseguire.

Abilità nell'interazione personale

Per i bambini che non hanno ancora sviluppato il linguaggio, viene usata la tecnica di **Interferenza Strutturata** per incoraggiare e facilitare l'interazione personale in soggetti con disturbo dello spettro autistico. La tecnica coinvolge l'azione dei genitori o degli operatori mentre il bambino gioca da solo, in particolare con tessere di puzzle o blocchi delle costruzioni.

Comportamenti ripetitivi

In alcune famiglie i comportamenti ripetitivi, rituali o monotoni, sono all'origine di grande difficoltà e turbamento della vita familiare.

Con la crescita del soggetto, la ripetitività e la ristrettezza degli interessi può aumentare e impedire a lui e alla famiglia lo svolgersi di altre attività.

È importante notare che può essere difficile fermare i comportamenti ripetitivi e anche quando ci si riesce è probabile che la persona li sostituisca con un altro tipo di azione ripetuta.

Di conseguenza l'obiettivo è quello di affrontare questo problema riducendone la

gravità o la frequenza, stabilendo regole sul dove e quando è consentito comportarsi così o spostando il centro dell'atteggiamento su un'attività più appropriata.

Se questi accorgimenti vengono presi da subito, in bambini piccoli o all'insorgere del comportamento, esso sarà più facile da affrontare in futuro.

Una tecnica molto diffusa per ridurre o sostituire i comportamenti ripetitivi nei soggetti con disturbo dello spettro autistico è la **'Tecnica del Cambiamento Graduale'**.

Si lavora per cambiare via via il comportamento ripetitivo agendo sulla natura, gravità o frequenza lentamente ma progressivamente. Ad esempio, limitando un po' alla volta il numero di oggetti che il soggetto può disporre in fila, limitando l'uso delle stanze in casa in cui può farlo e il numero degli 'oggetti speciali' che può portare con



sé, stabilendo regole sul dove e quando portarli. In molte famiglie l'insistenza della monotonia e il mantenimento della routine può generare problemi.

In situazioni del genere può essere d'aiuto capire quando avvengono dei cambiamenti.

Per rendere tali mutamenti meno ansiogeni per la persona la si può informare approfonditamente sugli stessi cambiamenti alla routine o all'ambiente dicen-

dogli quello che succederà e quando, e sviluppando una tabella di marcia.

Queste sono solo alcune delle strategie di supporto.

Dal momento che c'è una certa sovrapposizione tra i problemi dei soggetti con CdL e quelli con disturbo dello spettro autistico, può essere utile prendere in considerazione anche le strategie suggerite per i soggetti con autismo.



MAGARI LI TROVASSIMO COSI' !!!!

Siamo invece costretti ancora una volta a ricordarvi che abbiamo bisogno dell'aiuto di tutti, delle famiglie, degli amici, dei parenti, delle ditte grandi e piccole... ogni piccola donazione è per noi preziosa !!!!

**RICORDIAMO ALLE FAMIGLIE SOCIE
CHE LA QUOTA ANNUALE E' RIMASTA DI:
60,00 Euro**

**RICORDIAMO A TUTTI CHE E' POSSIBILE DEVOLVERE
IL 5 PER MILLE semplicemente indicando il nostro CODICE FISCALE:**

92019140414

Sostieni la nostra associazione, abbiamo bisogno sempre di più del tuo aiuto!

Situazione aggiornata al 10 marzo 2009.

NOVITA'

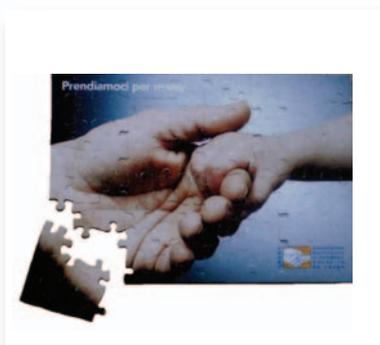


Chiavetta USB da 2 Gb

Facile da aprire e richiudere, non hai il problema di perdere il tappino...
Fornita in una bella scatola sarà apprezzata da grandi e ragazzini.

Disponibilità:
n. 35

15,00 euro



Puzzle da 96 pezzi

Adatto a tutte le età, un ricordo che potete "rinnovare" quando volete. Già in confezione regalo

Disponibilità:
n. 80

17,00 euro



Borsa in cotone

Borsa in tela, ideale per la spesa o per tenere libri, giochi o qualsiasi altra cosa...
Leggera e resistente.

Disponibilità:
n. 14 arancio
n. 16 blu

8,00 euro

Approfitta degli sconti....

ACCESSORI



Scaldacollo tubolare

Versatile adatto a tutti, può essere indossato come cappello o come scaldacollo, in morbido pile arancione.

Disponibilità:
n. 8 taglia unica

6,00 euro

~~8,00 euro~~



Teli palestra

Teli palestra con asola, ideali per gli sportivi e gli studenti, utili anche per la doccia in casa.

Disponibilità:
n. 9 arancio
n. 4 blu

6,00 euro

~~8,00 euro~~

MAGLIA manica lunga



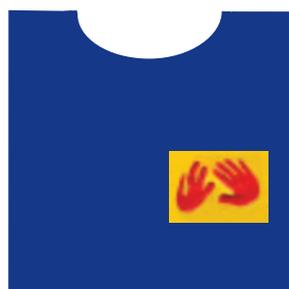
Bi-colore

Manica lunga in cotone bi-colore, creata per l'uomo, adatta anche alla donna.

Disponibilità:
n. 4 M
n. 3 L

8,00 euro

~~17,00 euro~~



Blu

Manica lunga in cotone blu scuro, con le "storiche" manine gialle e rosse.

Disponibilità:
n. 9 M

8,00 euro

~~15,00 euro~~

Approfitta degli sconti....

T-SHIRT mezza manica



Uomo

Mezza manica, cotone, le taglie piccole sono adatte anche da donna

Disponibilità:

n. 14 S
n. 7 M
n. 3 XXL

8,00 euro

~~10,00 euro~~



Donna

Canotta senza maniche bianca elasticizzata

Disponibilità:

n. 4 XS
n. 6 S
n. 2 M
n. 13 L
n. 7 XL

10,00 euro

~~12,00 euro~~



Bambino

Mezza manica, in cotone bianco

Disponibilità:

n. 1 3-4 anni
n. 1 5-6 anni
n. 1 9-11 anni
n. 7 14-15 anni

6,00 euro

~~8,00 euro~~



Adulto

Mezza manica, in cotone bianco

Disponibilità:

n. 4 M
n. 4 L
n. 12 XL

8,00 euro

~~10,00 euro~~

Approfitta degli sconti....

FELPE con cappuccio



Adulto

Nera chiusa con cappuccio

Disponibilità:

n. 3 L

n. 1 XL

n. 5 XXL

17,00 euro

~~20,00 euro~~



Bambino

Nera chiusa con cappuccio

Disponibilità:

n. 7 5-6 anni

n. 7 7-8 anni

n. 5 9-11 anni

12,00 euro

~~15,00 euro~~



Bambino

Blu con zip

Disponibilità:

n. 2 7-8 anni

n. 4 9-11 anni

n. 3 12-13 anni

12,00 euro

~~15,00 euro~~

*Tenete d'occhio il sito
www.corneliadelange.org*

Presto arriveranno i nuovi gadget primaverili...

Sede:

Tel. e fax

0721 392571*dalle 9 alle 14 dal lun. al ven.*

Cellulare

340 7224301

e-mail Stefania

stefania@corneliadelange.org

e-mail Simona

info@corneliadelange.org

Dr. Angelo Selicorni*Coordinatore Scientifico*

Cellulare

348 2833897

Studio

02 55032457

*Risponde la segretaria Esmeralda tutti i giorni dalle 10.30 alle 12.00.**In altri orari c'è sempre segreteria telefonica.*

e-mail:

ambulatorio@gencli.it

fax:

02 55012744

UONPIA:*Centro Sovrazonale per CAA*

02 55034412

Unità per disabilità complessa

02 55034400

Simona Nigro:*per eventi e raccolte fondi*

346 5075685

e-mail

simonanigro@hotmail.com

Amelia Corigliano:

340 7249247

*Assistente Sociale**lun - mart - merc - giov. dalle 9.00 alle 18.00**tutti i giorni dalle 15.00 alle 16.30 risponde al: 02 55032560*

e-mail

amelia.corigliano@gmail.com

Dr. Giuseppe Zampino

cellulare:

339 2381870

e-mail:

gzampino@alice.it

Segretaria: Marta Cerulli

06 30154584

*8.30 - 12.30 da lun. a ven.***Dr. Gioacchino Scarano**

e-mail:

giorecam@tin.it

Segretaria: Antonietta

0824 57339

E' ormai obbligatoria l'indicazione dell'IBAN* per effettuare bonifici nazionali.

**L'IBAN è la coordinata bancaria che individua univocamente, secondo uno standard internazionale, ogni conto corrente e che contiene le informazioni relative al Paese, all'Istituto (Banca o Poste) presso cui è in essere il rapporto, all'Agenzia ed al Numero di Conto Corrente del beneficiario, oltre ad un codice di controllo che elimina le possibilità di errore.*

Per bonifici bancari:

Banca Prossima - IBAN: IT48 L033 5901 6001 0000 0002 034

Conto Corrente intestato a:

Associazione Nazionale di Volontariato Cornelia de Lange

Per bonifici postali:

IBAN: IT33 O 07601 13300 000010007615

NUOVI RECAPITI:

Sede operativa: L.go Madonna di Loreto 17/18 - 61100 Pesaro

Tel. e fax: 0721 392571

ATTENZIONE: tutti i vecchi numeri non sono più validi

--- , TAGLIARE O FOTOCOPIARE E DISTRIBUIRE !!! ---



Dammi il 5 anche quest'anno!

Aiuta la nostra associazione con il tuo 5 per mille; aiuterai tutte le persone affette dalla sindrome di Cornelia de Lange ed i loro familiari.

Devi solo compilare la parte recante "scelta per la destinazione del 5 per mille dell'IRPEF a sostegno delle organizzazioni non lucrative di utilità sociali"

mettendo il **codice fiscale** della nostra associazione:

92019140414

e **firmare il relativo riquadro.**

Aiutaci a divulgarlo a tutte le persone che ancora non sanno a chi devolverlo ...