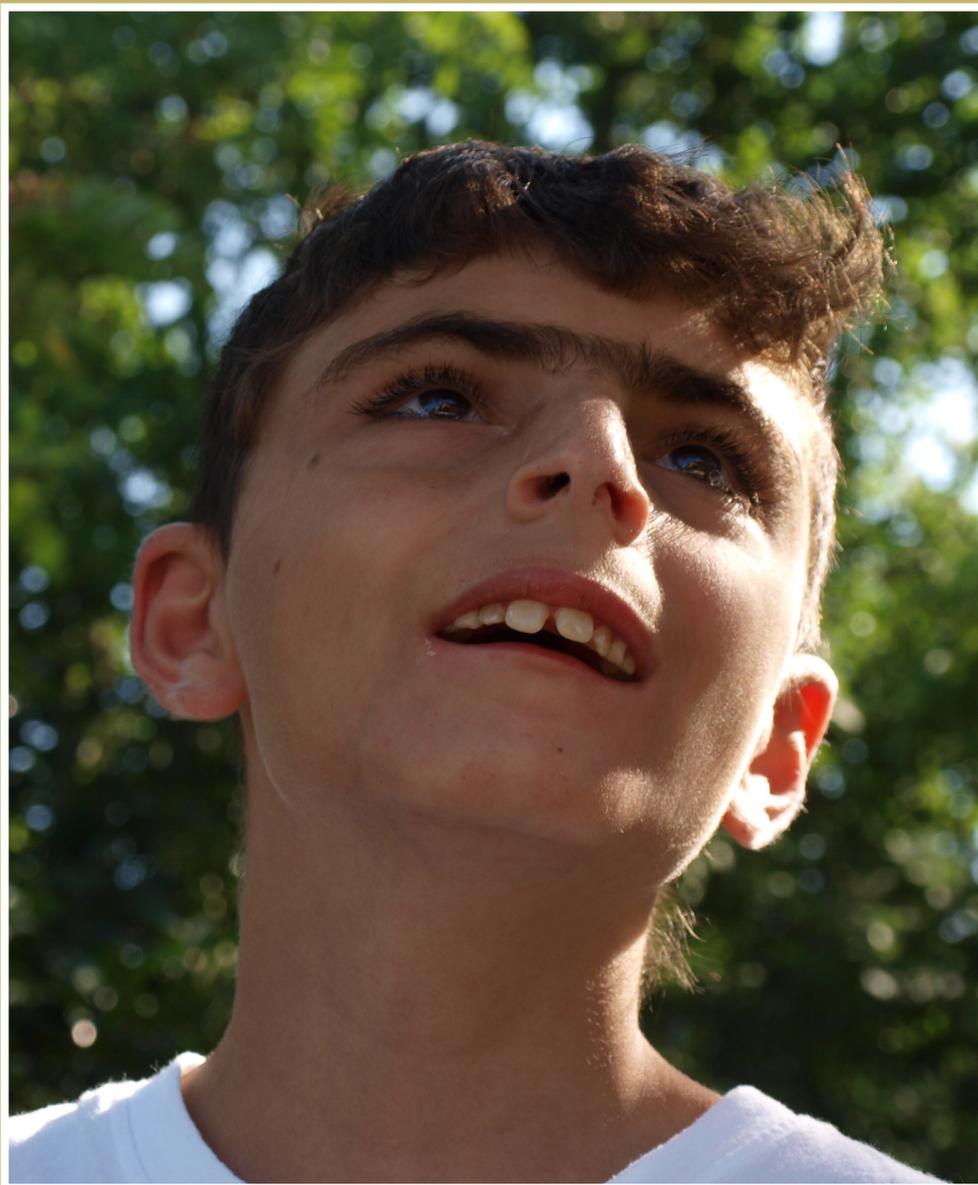


il giornalino **38**

delle famiglie

GIUGNO 2016



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. 38
Giugno 2016
Autorizz. del Tribunale di Pesaro
del 27/12/2001 N. 494

Redazione:
L.go Madonna di Loreto 17/18
61122 Pesaro

Stampa: T41b

Tiratura: 1.600 copie

Direttore Responsabile:
Michele Gianni

Chiuso in stampa il 30 Giugno 2016

ONLUS  Associazione
Nazionale
di Volontariato
Cornelia
de Lange

Con il sostegno e la collaborazione del

 **CSV Marche**
Centro Servizi per il Volontariato

“Angelo Selicorni, nuovo primario di pediatria al Sant’Anna di Como”



Cari amici come certamente saprete da mille fonti, social in testa, **dal 1 giugno 2016 ho assunto la guida della Unità Operativa Complessa di Pediatria presso l'Ospedale S. Anna di Como.**

Tante le ragioni di questo nuovo passaggio che forse sarebbe inutile stare ad elencare nel dettaglio. Certamente l'opportunità che mi si apre è quella di provare a dirigere un Reparto Pediatrico, avendo attenzione a tutti i bambini che vi accederanno (si tratta dell'Ospedale provinciale con un grande bacino d'utenza) e al tempo stesso **cercando di far crescere una sensibilità specifica verso quei bambini con malattie rare che spesso nei reparti provinciali non trovano uno spazio adeguato.**

L'opportunità di Como mi offre anche la possibilità di lavorare ancor più intensamente con il territorio, con quei pediatri di famiglia che rappresentano, o potrebbero rappresentare, lo snodo essenziale dell'assistenza ai bambini più complessi.



Qualcuno a questo punto potrebbe dire:
“Bel progetto ma che ne sarà dei molti bambini seguiti negli anni prima a Milano e poi a Monza?”

Come ho già fatto in vario modo vorrei assicurare tutti quanti.

E' mia intenzione, oltre che un programma ed un mandato della Direzione dell'Ospedale che mi ha accolto, attivare a Como un servizio di diagnosi e follow-up per bambini affetti da quadri sindromici (ovviamente de Lange in testa) per garantire a loro lo stesso accudimento sino ad ora offerto.

Nell'equipe che vado a dirigere c'è un'ottima esperta di gastro enterologia pediatrica che gestisce con attenzione un collegamento con il servizio di endoscopia. Ci sono valenti anestesisti con i quali in questi giorni stiamo prendendo contatti. Nell'ambito del mio reparto vi è uno spazio dedicato di Day Hospital pediatrico all'interno del quale queste attività assistenziali troveranno ampio spazio. Insomma fatta salva la necessità, ovvia, di avere un minimo di tempo, l'estate, per inserirsi ed organizzare al meglio le cose, confido di poter continuare ad essere riferimento diretto di quei bambini e di quelle famiglie che vorranno continuare a onorarmi della loro fiducia.

“E Monza? tutto finito?”

Per fortuna assolutamente no. Il progetto condiviso con il direttore della Clinica Pediatrica è quello di mantenere uno stretto rapporto collaborativo



formale tra le due sedi (Monza e Como) attraverso un accordo ufficiale che sarà attivato e perfezionato nelle prossime settimane. Sarebbe stato un peccato non valorizzare tutto quello che di buono in questi anni si è creato all'interno dell'equipe di Genetica Clinica, all'interno della Pediatria e relativa ai consulenti extra pediatria (su tutti il servizio di anestesia e sedazioni pediatriche).

Se tutto andrà come speriamo la collaborazione continuerà sia sul



piano assistenziale sia su quello scientifico con un ruolo di supervisione da parte mia sul lavoro dell'equipe monzese di Genetica (dr.ssa Maitz, dr.ssa Fossati, dr.ssa Lazzarotti).

Ed ora tuffiamoci
con testa e cuore
(lo slogan del nostro
congresso mondiale de lange
di Grosseto 2005)
in questa nuova
ed entusiasmante avventura.

**Con il vostro aiuto
e la vostra fiducia costruiremo
anche questa volta
qualcosa di bello,
di utile e di efficace per i nostri
piccoli grandi bimbi.**

Angelo Selicorni

NUOVI RECAPITI COMO

E-mail: geneticaclinikapediatrica@asst-lariana.it

Segretaria della UO di pediatria: 031 5859636

Fax: 031/5859888

CLINICAL CORNELIA DAY

Riprendono gli appuntamenti del nostro Clinical Cornelia Day, **questa volta a Como.**

Giornate dedicate ai nostri figli che verranno valutati da più specialisti nella stessa giornata.

Per saperne di più:

www.corneliadelange.org (Attività e progetti)

Per prenotazioni:

ambulatorio@corneliadelange.org



Novità dalla letteratura scientifica

Sono in corso di pubblicazione nel numero di Giugno 2016 della rivista *American Journal of Medical Genetics part C: Seminars in Medical Genetics* una serie di articoli di gruppi di ricerca italiani e internazionali che riguardano diversi aspetti clinici e biologici della sindrome di Cornelia de Lange.

Vi proponiamo un riassunto di alcuni di questi lavori che rappresentano le ultime novità scientifiche pubblicate relativamente alla CdLS.

In questo numero del giornalino vi presentiamo due lavori del gruppo italiano coordinato dal dott. Selicorni: il primo lavoro riguarda una revisione della casistica italiana di pazienti CdLS giovani-adulti, il secondo lavoro, a cui molti genitori dell'Associazione Cornelia de Lange hanno partecipato, riguarda invece la prevalenza e la tipologia dei disturbi del sonno nei pazienti CdLS.

Adolescenti e adulti affetti da CdLS: report di 73 pazienti

**M. Mariani, V Decimi, LR Bettini, S Maitz,
C Gervasini, M Masciadri, P Ajmone, G Kullman,
M Dinelli, R Panceri, A Cereda e A Selicorni**

La storia naturale della Sindrome di Cornelia de Lange è ben caratterizzata per quanto concerne l'età pediatrica ma sono disponibili poche informazioni rispetto alla sua evoluzione in età giovane-adulta.

Grazie al miglioramento in termini di capacità diagnostica e qualità assistenziale, il numero di pazienti affetti da CdLS che raggiunge l'età giovane-adulta è in aumento e questo favorisce la conoscenza di problematiche mediche correlate.

In letteratura medica è presente un solo studio che descrive una casistica di 49 pazienti CdLS di età compresa tra gli 11 e i 50 anni (Kline et al. 2007). Abbiamo dunque descritto la prevalenza di complicanze mediche in una corte di 73 pazienti (33 femmine e 40 maschi) di età compresa tra i 15 e i 49 anni afferenti alla nostra clinica dal 1991 al 2015.

Entrambi i lavori riportano dati simili rispetto ai parametri auxologici. In particolare evidenziano come l'obesità sia un problema rilevante dei pazienti giovani-adulti. Il 46,5% dei pazienti italiani ha un BMI (= indice di massa corporea) superiore a 25 (sovrappeso) o superiore a 30 (franca obesità), contro il 18% dei pazienti americani.

Il 10% dei pazienti mostra invece un BMI inferiore a 16 (sottopeso), la maggior parte di questi pazienti ha un fenotipo moderato/severo.

Per quanto concerne le problematiche alimentari, il 48% dei nostri pazienti e il 21% dei pazienti americani ha necessitato di dispositivi medici, come sondino naso gastrico o gastrostomia percutanea, per ottenere una nutrizione adeguata nei primi mesi/anni di vita. È importante sottolineare che tutti i ragazzi in età giovane-adulta sono in grado di alimentarsi per bocca, per cui l'utilizzo di devices rappresenta una necessità transitoria.

La prevalenza di malformazioni maggiori osservate nella nostra casistica è sovrapponibile ai dati della letteratura.

Di particolare interesse il dato cardiaco: i difetti cardiaci, presenti nel 30% dei nostri pazienti, mostrano prevalentemente un andamento benigno; solo il 18% dei pazienti ha infatti subito chirurgia correttiva.

Anomalie del sistema nervoso centrale sono state descritte in circa un quarto dei pazienti che hanno eseguito una risonanza magnetica cerebrale e il 36,3% dei soggetti è risultato affetto da anomalie dei lobi e/o del verme cerebellare.

Dal punto di vista ortopedico, abbiamo riscontrato un'asimmetria di lunghezza degli arti inferiori superiore al centimetro nel 46% dei pazienti (contro il 26% dei pazienti di Kline et al.). Questo dato suggerisce che l'asimmetria è da ricercare in tutti i pazienti CdLS e, qualora necessario, va trattata per evitare ulteriori complicanze ortopediche.



La frequenza di problemi gastrointestinali è sovrapponibile tra le due corti.

Il reflusso gastroesofageo (RGE) è sicuramente la problematica di maggior peso (82% nella casistica di Kline e 71% nella nostra).

L'intervento chirurgico correttivo per RGE è stato eseguito meno frequentemente nei nostri pazienti rispetto a quelli americani (23% contro 55%); non è possibile definire se la causa di questa discrepanza sia da attribuire ad una maggiore incidenza di esofago di Barrett, a scarsa risposta alla terapia farmacologica o semplicemente ad un diverso approccio al controllo dei sintomi a lungo termine. Sembra che la severità fenotipica del paziente correli con la severità delle complicanze mediche come il RGE. Questa affermazione trova ragione nel fatto che dei 12 nostri pazienti che hanno necessitato di chirurgia per RGE grave, il 67% era stato classificato come severo, il 33% come moderato e nessuno come lieve.

La gastroscopia ha rivelato la presenza di esofago di Barrett (condizione predisponente l'insorgenza di carcinoma esofageo) nel 16% dei nostri pazienti (10% degli americani), sottolineando l'importanza di un attento monitoraggio di questa problematica nei pazienti CdLS giovani-adulti attraverso un piano di sorveglianza endoscopica e un'appropriata terapia farmacologica.

La malrotazione intestinale è stata osservata nel 16,6% dei pazienti che hanno eseguito una radiografia addominale (10% dei pazienti americani).

Anche la stipsi costituisce un problema di rilievo nei pazienti CdLS, interessa infatti il 46% dei pazienti americani e il 22% dei nostri pazienti e può essere spesso causa di disturbi comportamentali.

L'epilessia non sembra essere una delle problematiche maggiori nei nostri pazienti, essendo spesso ben controllata da monoterapia.

Problemi uditivi riguardano il 43% dei nostri pazienti (65% nei pazienti di Kline) e sono rappresentati per la maggior parte da deficit trasmissivi, in accordo con i dati della letteratura. L'incidenza di questa problematica è di gran lunga inferiore rispetto all'età pediatrica in quanto la prevalenza di otiti medie effusive diminuisce con l'aumentare dell'età.

La complicanza oculistica di maggior rilievo è rappresentata dalla miopia, spesso associata ad astigmatismo, ma fortunatamente nessuno dei nostri

pazienti ha sviluppato un distacco di retina.

Infine, il nostro studio conferma che i pazienti affetti da CdLS non hanno un rischio aumentato di infezioni severe, cancro, problemi metabolici come diabete o disordini autoimmuni.

In conclusione, i nostri dati confermano la descrizione di storia naturale della Sindrome di Cornelia de Lange suggerita

da Kline e colleghi.

Infine, il nostro studio conferma che i pazienti affetti da CdLS non hanno un rischio aumentato di infezioni severe, cancro, problemi metabolici come diabete o disordini autoimmuni.

Pertanto, nel follow-up dei pazienti giovani-adulti riteniamo utile attenersi alle seguenti raccomandazioni:

- controllo periodico del peso con calcolo del BMI
- attenzione a segni diretti e indiretti di RGE, soprattutto nei pazienti con fenotipo più severo e/o in caso di comparsa o peggioramento di problematiche comportamentali: eseguire gastroscopia anche di fronte al minimo sospetto
- esami ematici almeno una volta ogni 2 anni per controllare i valori di emoglobina, metabolismo del ferro e funzionalità renale
- visita oculistica e odontoiatrica annuale; controlli ortopedici e otorinolaringoiatrici in base alla clinica
- ricercare qualsiasi complicanza medica in caso di problemi comportamentali
- eseguire appropriato follow-up per eventuali malformazioni maggiori o problemi medici riscontrati in età pediatrica
- escludere la presenza di malrotazione intestinale attraverso studio radiografico addominale.



Disturbi del sonno nella sindrome di Cornelia de Lange

Zambrelli E, Fossati C, Turner K, Taiana M, Vignoli A, Gervasini C, Russo S, Furia F, Masciadri M, Ajmone P, Kullman G, Canevini MP, Selicorni A.

I disturbi del sonno sono stati riportati frequentemente nei pazienti CdLS, ma la loro precisa frequenza e tipologia non è stata definita.

In un lavoro del 1999 Barney et al. descrivono la presenza di disturbi del sonno (sonnolenza diurna, insonnia, pattern irregolare del sonno) nel 55% dei pazienti CdLS, meno frequentemente nei pazienti con disabilità intellettiva di grado lieve.

In un articolo del 2007 relativo ai disturbi comportamentali nella CdLS, Basile et al. riportano la presenza di disturbi del sonno nel 12% dei pazienti. Nel lavoro di Kline del 2007 invece viene riportata

un'elevata frequenza di disturbi del sonno (difficoltà nell'iniziare il sonno 51%, difficoltà nel mantenere il sonno 65%); la prevalenza di tali disturbi aumenta con l'aumentare dell'età e viene riportata una correlazione con i disturbi comportamentali e con il reflusso gastro-esofageo. Alcuni lavori

successivi (Hall et al., 2008, Stavinoha et al., 2011, Rajan et al., 2012) sono invece dedicati esclusivamente alla caratterizzazione dei disturbi del sonno attraverso l'utilizzo di questionari e scale di valutazione specifiche: la prevalenza di disturbi del sonno varia dal 26% al 55% nei diversi lavori.

L'obiettivo dello studio è stato quello di definire la prevalenza dei disturbi del sonno in un gruppo di pazienti CdLS italiani e di caratterizzare la tipologia di disturbi del sonno presenti attraverso l'utilizzo di questionari standardizzati;

gli autori hanno poi cercato di correlare la presenza dei disturbi del sonno con diverse variabili cliniche (età, sesso, BMI, grado di disabilità intellettiva, problemi comportamentali, reflusso gastro-esofageo, epilessia, grado di severità clinica complessiva, caratterizzazione molecolare).

A un gruppo di 46 pazienti italiani con CdLS di età

maggior di 3 anni afferenti all'Ambulatorio di Genetica Clinica dell'Ospedale San Gerardo di Monza è stato somministrato il questionario Sleep Disturbances Scale for Children (SDSC), un questionario standardizzato per l'età pediatrica per la caratterizzazione dei disturbi del sonno.

Il questionario, compilato dai genitori o dai caregivers del paziente, è costituito da 26 punti suddivisi in 6 sottoscale che valutano la presenza di diversi tipi di disturbi del sonno (disturbi nell'iniziare e nel mantenere il sonno, disturbi respiratori del sonno, disturbi dell'arousal, disturbi della transizione sonno-veglia, disturbi di eccessiva sonnolenza, iperidrosi durante il sonno). Sulla base dei punteggi ottenuti nelle diverse sottoscale e dello score totale, il risultato viene classificato come patologico, borderline o normale.

Il 39,1% dei pazienti studiati presenta almeno un disturbo del sonno con una frequenza superiore a quello della popolazione generale. Per quanto riguarda la tipologia dei disturbi del sonno, i di-

sturbi respiratori del sonno sono presenti nel 17,4% così come i disturbi nell'iniziare e nel mantenere il sonno, i disturbi dell'arousal nel 13%, i disturbi della transizione sonno-veglia nel 10,9% e i disturbi di eccessiva sonnolenza nel 8,7%.

Non è stata osservata una correlazione statisticamente significa-

tiva tra la prevalenza dei disturbi del sonno e l'età dei pazienti, anche se molti pazienti nella seconda decade di vita sembrano avere uno score patologico. Anche i dati della letteratura disponibili non sono univoci in questo senso.

E' stata invece osservata un'interessante correlazione tra disturbi del sonno e presenza di epilessia, anche se non è chiaro il meccanismo di correlazione tra le due problematiche; da un lato l'occorrenza di crisi epilettiche e gli effetti avversi di alcuni farmaci antiepilettici potrebbero influenzare alcuni disturbi della continuità del sonno o di eccessiva sonnolenza diurna, dall'altro la presenza di disturbi del sonno di per sé (instabilità del sonno e privazione di sonno) potrebbe influire sulla frequenza delle crisi epilettiche.

Questo studio conferma la nota correlazione tra disturbi del sonno e reflusso-gastro-esofageo; infatti



è stata dimostrata una correlazione tra la presenza di RGE e score patologico complessivo al questionario, in particolare per la sottocategoria dei disturbi nell'iniziare e mantenere il sonno. Questi dati confermano il valore dei disturbi del sonno come segno di allarme per la presenza di RGE e la necessità di effettuare gli accertamenti clinici e strumentali necessari per valutare la possibilità di tale complicanza in tutti i pazienti CdLS che presentino questi disturbi.

Non sono state dimostrate correlazioni statisticamente significative con il grado di disabilità intellettiva e la presenza di disturbi comportamentali, sebbene anche i dati di questo studio abbiano evidenziato, come i lavori precedentemente pubblicati, un trend di associazione tra maggior frequenza di disturbi del sonno, maggior severità di disabilità intellettiva e presenza di disturbi comportamentali.

E' stata invece osservata una correlazione significativa tra la presenza di disturbi nell'iniziare e mantenere il sonno e severità complessiva del quadro

clinico; questo potrebbe essere espressione di una maggior compromissione del sonno, ma potrebbe anche essere influenzata dalla maggior frequenza di comorbidità (RGE ed epilessia). Non è stata osservata alcuna correlazione con le diverse tipologie di alterazione molecolare.

Questi dati confermano il valore dei disturbi del sonno come segno di allarme per la presenza di RGE

In conclusione, questo studio ha confermato l'elevata frequenza dei disturbi del sonno nella popolazione CdLS ed ha dimostrato una correlazione di tali disturbi con alcune complicanze della condizione (reflusso gastro-esofageo ed epilessia).

La presenza di disturbi del sonno nei pazienti CdLS deve quindi portare innanzitutto alla valutazione e all'eventuale trattamento delle comorbidità presenti. Questo studio conferma anche l'utilità e la validità di alcuni questionari specifici per la valutazione dei disturbi del sonno in pazienti in età pediatrica con disabilità intellettiva in cui altri metodi di indagine (per esempio la polisonnografia) possono essere di difficile utilizzo.

La Fondazione Cariplo finanzia una ricerca di base e clinica sulla CdLS

La Fondazione Cariplo, con il bando Ricerca biomedica condotta da giovani ricercatori-2015 ha deciso di finanziare un progetto sul ruolo del pathway di Wnt nella patogenesi della sindrome di Cornelia de Lange.

Il progetto è diretto dalla Dott.ssa Valentina Massa (Valentina.Massa@unimi.it), presso l'Università degli Studi di Milano in collaborazione con il Dott. Selicorni e la Fondazione MBBM di Monza.

Fondazione Cariplo ha finanziato 17 progetti sui 234 proposti in base a una valutazione sia della Fondazione che di esperti internazionali, ritenendo quindi il progetto di ricerca sulla patogenesi di Cornelia de Lange meritevole di finanziamento.

Il progetto ha durata biennale ed è volto a chiarire il contributo del pathway canonico di WNT ri-

spetto alla severità di questa malattia, soprattutto da un punto di vista neurologico.

WNT è una piccola proteina presente in molti tessuti che regola la velocità di crescita cellulare. Questa proteina è anche nota per il suo ruolo importantissimo in molti momenti dello sviluppo embrionale. Dai studi fatti in precedenza e pubblicati nella letteratura internazionale (*CyclinD1 Down-Regulation and Increased Apoptosis Are Common Features of Cohesinopathies*. Fazio G, Gaston-Massuet C, Bettini LR, Graziola F, Scagliotti V, Cereda A, Ferrari L, Mazzola M, Cazzaniga G, Giordano A, Cotelli F, Bellipanni G, Biondi A, Selicorni A, Pistocchi A, Massa V. *J Cell Physiol*. 2016 Mar;231(3):613-22; *Cornelia de Lange Syndrome: NIPBL haploinsufficiency downregulates*



canonical Wnt pathway in zebrafish embryos and patients fibroblasts. Pistocchi A, Fazio G, Cereda A, Ferrari L, Bettini LR, Messina G, Cotelli F, Biondi A, Selicorni A, Massa V. Cell Death Dis. 2013 Oct 17;4:e866), sembra che WNT non sia sufficientemente attiva nei modelli sperimentali (sia animali che cellulari) usati per mimare le cellule e i tessuti con mutazioni delle coesine, responsabili della sindrome di Cornelia de Lange.

Sulla base di questi studi, è stato proposto un progetto che approfondisca il ruolo di questa molecola come meccanismo di malattia.

Per questo studio verranno usati di nuovo i modelli sperimentali utilizzati in precedenza: sia linee cellulari (di topo transgenico e di pazienti affetti da CdLS) sia embrioni di zebrafish (piccolo pesce di acqua dolce) a stadi precoci di sviluppo. Questo animale, come tutti i vertebrati, si sviluppa in modo simile all'uomo, e visto che è trasparente e facilmente visualizzabile permette di seguire gli eventi di sviluppo degli organi. Nei nostri precedenti lavori, gli embrioni di zebrafish con riduzione delle coesine mostravano un alterato sviluppo del cervelletto in seguito alla poca disponibilità della proteina WNT.

Per questo, agli studi in laboratorio con pesci e cellule, vogliamo accoppiare un'attenta analisi delle informazioni cliniche dei pazienti.

Infatti una parte integrante del progetto sarà l'analisi dettagliata di risonanze magnetiche cere-

brali già a disposizione dei pazienti per meglio chiarire se ci sono alterazioni di alcune parti del sistema nervoso centrale, come per esempio il cervelletto.

Chiunque abbia a disposizione immagini di risonanza magnetica cerebrale eseguita dal proprio figlio (...) è cortesemente invitato a segnalarlo al dr Selicorni: angelo.selicorni61@gmail.com

In quest'ottica abbiamo bisogno della collaborazione del più alto numero possibile di genitori. Chiunque abbia a disposizione immagini di risonanza magnetica cerebrale eseguita dal proprio figlio in qualsiasi momento della vita è cortesemente invitato a segnalarlo al dr Selicorni (angelo.selicorni61@gmail.com) e ad inviargli le immagini stesse (CD o lastre).

E' possibile che molti di voi abbiano a disposizione solamente dei referti. Avere anche quelli è comunque utile anche se, per eseguire una analisi accurata, sarebbe molto prezioso avere a disposizione le immagini di cui ciascuno di voi può richiedere copia alla struttura che le ha eseguite.

Ciò permetterà una rilettura delle stesse da parte di un unico esperto garantendo una maggiore omogeneità di analisi.

Questo progetto dovrebbe aiutare ad aggiungere alcune informazioni sulle cause dei sintomi della malattia, e potenzialmente aggiungere strumenti clinici di prognosi.

Il supporto dell'associazione è stato fondamentale per raggiungere questo importante obiettivo, e per questo vorrei ringraziarvi infinitamente, sperando di raggiungere altri traguardi nella ricerca sulla sindrome di Cornelia de Lange.

Valentina Massa
Angelo Selicorni



29 febbraio 2016 Giornata mondiale delle malattie rare.

Cari amici, se ci penso bene avrei preferito una parola diversa nello slogan della giornata di domani per le malattie rare.

La voce dei malati rari non va SENTITA (heard), va ASCOLTATA (listened). Se ci pensiamo bene sentiamo miliardi di cose ma ne ascoltiamo poche. In questi giorni moltissime iniziative danno spazio, voce, palcoscenico ai malati rari, alle loro storie, alle loro esperienze.

E' una cosa stupenda ed importante, ma il vero augurio è che almeno qualcuna di queste storie venga ascoltata.

Se io ti ascolto è perché penso profondamente che tu abbia qualcosa di nuovo e di importante da dirmi. In caso contrario sento solo la tua voce e le tue parole. Se io ti ascolto la tua storia entra in me, raggiunge il mio cuore ed il mio cervello e lavora, crea riflessione, pensiero, energia, stupore, emozione, empatia e tutte queste cose sono le basi per far nascere pensieri ed azioni nuove.

Mi basterebbe che chi non è uso a sentire, condividere storie di condizioni rare, oggi, domani, in questi giorni ne ascoltasse almeno una. Mi piacerebbe che domani le mamme o i papà dei nostri bambini rari andassero dai loro pediatri di famiglia, dai loro insegnanti di sostegno o curricolari, dai loro capi scout, dai loro parroci, dagli allenatori dei loro figli o dai loro vicini di casa a raccontare in pochi minuti cosa batte nel loro cuore, cosa agita il loro animo, cosa tiene accesa la loro luce anche nel buio e mi piacerebbe tanto che queste persone ascoltassero queste parole, non le sentissero solamente.

Spererei che i tanti politici che certamente domani presenzieranno con i loro contributi alle molte manifestazioni per poi tornare a dedicarsi alle loro incombenze, perdessero 10 minuti per sedersi faccia a faccia con un papà ed una mamma, una coppia a caso, e avessero la pazienza di ascoltarli in silenzio per quindici minuti di fila. Mi piacerebbe che poi non dicessero nient'altro che grazie e si prendessero altri quindici minuti di silenzio, lasciando che quanto hanno ascoltato lavori in loro.

Mi piacerebbe che domani tutti coloro che svolgono funzioni di insegnamento a futuri dottori, terapisti, infermieri professionali ecc. invitassero un papà ed una mamma alle loro lezioni chiedendo ai loro studenti di ascoltare poche semplici parole e, casomai, le ascoltassero pure loro.

E anche noi, che ci sentiamo esperti di queste situazioni, di queste condizioni, prendiamo l'impegno di fermarci domani un momento in più ad ascoltare una frase, una parola, un pensiero, una emozione di uno dei nostri bambini o di uno dei nostri genitori con orecchie nuove e con cuore attento.

A tutti noi propongo la frase di una mamma fantastica, che in questi giorni mi ha fatto dono immeritato di una lunga e stupenda mail relativa alla vicenda della sua piccola bimba, affetta da una malattia ultra rara, che con suo marito e suo figlio ha amato ed accudito alla follia e che è mancata qualche giorno fa. Questa donna stupenda ha scritto

*"Spesso noi genitori, presi dalla paura, identifichiamo i nostri figli con la malattia.
Voi medici ci potete aiutare a capire che oltre la malattia, più o meno rara,
c'è sempre una persona con il suo tesoro" ...*

Angelo Selicorni



Grazie Angelo per aver condiviso queste riflessioni che penso riguardino tutti noi operatori sanitari, non solo in quanto trattiamo malattie più o meno rare ... ma in quanto trattiamo bambini complessi con famiglie alle spalle che hanno bisogno di ASCOLTO come parte della terapia.
Ognuno nel suo ambito può trarre spunto positivo dalle parole tue e della mamma che hai citato e risultare ancora più empatico di quanto certamente ciascuno di noi cerca di essere quotidianamente.
Buon ascolto e buon lavoro!

Nicoletta

Grazie mille Angelo!

Leggo la mail della dott.ssa Vergani e penso sarebbe una bella iniziativa da allargare anche ad infermieri e studenti infermieri.

Non penso ci sia nulla di banale in quello che ho letto ... o forse pensiamo lo sia perchè in mente queste cose dovremmo averle tutti ... ma da lì a ricordarcene sempre, nella attività quotidiana, spesso ne corre.

A volte fa bene riportare l'attenzione sulle esperienze e sul vissuto di chi abbiamo davanti e di coloro a cui stiamo a fianco e con cui condividiamo parte di un percorso unico e fondamentale, di cui è impossibile non tenere memoria e da cui c'è sempre qualcosa da imparare o una riflessione da fare propria.

Buona serata a tutti.

Marta

Carissimo Angelo e cari tutti
Mio fratello minore Angelo, io sono sempre lo zio, così come gli altri due (Pino Zampino e Gigi Memo) condividono con me, oltre un'amicizia quasi trentennale, una assoluta assonanza di idee e di emozioni.
Angelo riesce sempre ad anticiparci ma quello che esprime e quello che sente ci rende partecipi di un comune sentire e il nostro Angelo è il più bravo nel comunicarlo a tutti.
Caro Angelo la frase di quella mamma fantastica che hai donato a tutti noi, oltre a commuovere tutti quelli che conoscono la realtà dei nostri pazienti e delle loro famiglie e che sono soliti ascoltare le loro realtà, rende ragione degli sforzi di molti di noi e come sempre diventa un prezioso insegnamento di vita. In un mondo che, come dici tu, sente e non ascolta, siamo fortunati a far parte di un mondo così ricco di umanità.

Ti ringrazio molto per quello che fai, per come lo fai e per come lo trasmetti.
Sono fiero di esserti amico.

Ti abbraccio

Gioacchino

Ciao Angelo, grazie per le tue parole che mi richiamano non solo a "fare prestazioni" ma ad "ascoltare".

Tante volte le attività della giornata ci impediscono di trovare uno spazio, soprattutto del cuore e della mente, adeguato a questi genitori (per noi ostetrici) e bambini.

Secondo le tue riflessioni sarebbe bello pensare di organizzare, se non l'hai già fatto, un incontro per gli studenti di medicina, gli specializzandi e noi tutti, con i genitori di bambini con malattie rare. (...) Io sono disponibile.

Ciao e grazie.

Patrizia





Marta, amore mio, volevo dirti grazie..
 Grazie per avermi fatto capire
 tramite il tuo sacrificio la parola amore,
 la conoscevo ma forse non comprendevo
 in pieno il suo significato..
 Stranamente dal giorno del tuo eterno riposo
 mi hai fatto avvicinare a Dio come mai
 avrei creduto, chiamala sopravvivenza,
 ma voglio credere che i tuoi 22 anni
 non siano svaniti in quel giorno maledetto.
 Credo che la tua nascita, il tuo percorso
 e la tua morte abbiano avuto un destino
 stabilito e che il Signore abbia scelto
 i tuoi fratelli, Davide e Giulia,
 il tuo adorato papà Denis e me
 perché potessimo accettare Dio
 e la speranza di vivere una vita
 che va oltre questa terrena,
 non avevo mai riflettuto abbastanza
 su queste parole ma in un battito d'ali
 tutto mi è chiaro, limpido ...

Grazie amore mio perché hai insegnato a gente
 che neanche ti conosceva come si fa ad affrontare la sofferenza
 con il sorriso e molti ti hanno amata senza conoscerti
 per questa tua forza...
 Sei stata una grande eroina e spero che il tuo esempio
 resti in dono a tutti noi per la vita ...
 CON INFINITO ED ETERNO AMORE, la tua mammuzza.

Sono passati dieci giorni
 da quando ci hai lasciato,
 in modo repentino e inaspettato
 come il fulmine a ciel sereno,
 e due riflessioni mi vengono in mente:
 la prima è che non si può morire a sei anni
 in questo modo; la seconda, consolatoria,
 è che sei finalmente libero
 da questo tuo corpicino inerme
 e puoi correre e giocare,
 angelo fra gli angeli.
 Mi piace ricordarti con questo sorriso bellissimo
 che solo voi fratellini della "Cornelia"
 riuscite ad avere.
 Ciao Davide





Festa della Mamma



L'anno scorso ha iniziato la scuola di Laerte ... quest'anno si è unita la scuola di Alessia ... e la giornata della Festa della Mamma ha assunto nuovi significati...



Quest'anno scolastico la Scuola dell'Infanzia di Via D.C. Perego di Perticato di

Mariano C.se, in coerenza con la Programmazione Didattica-Educative dal titolo **"...e non abbiamo bisogno di parole"** e grazie alla presenza del "nostro" Laerte, ha sostenuto l'Associazione Cornelia de Lange.

L'intento era di sensibilizzare attivamente e in modo partecipato genitori e bambini.

Così in occasione del Natale abbiamo realizzato e venduto dei "calendari speciali" con le foto e le "opere artistiche" dei bambini, mentre per la **Festa della Mamma abbiamo creato un oggetto** (svuota-tasche o piastrella) personalizzato con impressa l'impronta della mano di ciascun bambino (richiamando anche il logo dell'Associazione). Questo oggettino è stato poi venduto ad un prezzo simbolico davvero accessibile a tutti.

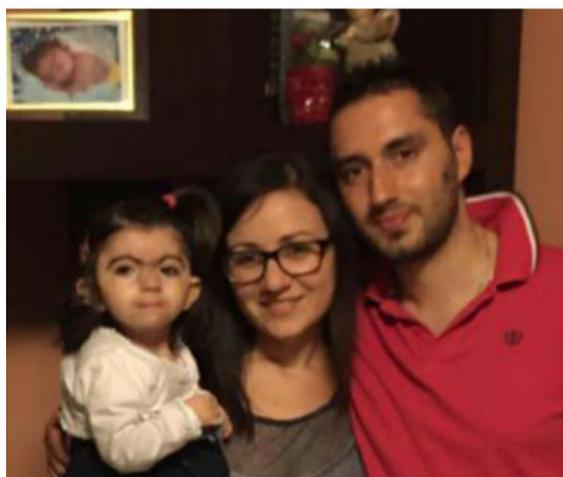
Le due iniziative hanno riscontrato una partecipazione molto generosa, ma soprattutto ci ha dato modo di promuovere la conoscenza della Sindrome ancora ai più sconosciuta.

Sono state esperienze solidali estremamente positive che ci auspichiamo abbiano un seguito e continuino a fruttare sia a livello informativo che in forma partecipata attraverso donazioni, altre iniziative solidali o semplicemente con la destinazione del 5 X 1000.

Con grande speranza e affetto...



Maestra Barbara



Quest'anno per la prima volta ho deciso di mettermi in gioco e aiutare per quello che mi è stato possibile, la nostra associazione... con la giornata dedicata alla Festa della Mamma. **Ho contribuito a far conoscere un pezzetto di quello che ormai fa parte di me, della mia famiglia e della nostra quotidianità, la nostra amica-nemica Cornelia.**

Un mondo nuovo per la maggior parte della gente, ma che comunque non hanno esitato a fare una donazione, chi solo acquistando le collanine in terracotta, chi dando un contributo direttamente all'associazione **e chi donando il 5 per mille!**

Un'esperienza positiva che sicuramente rifarò e spero non solo in occasione ...

della Festa della Mamma ...

Maria





Festa della Mamma

E sempre per la Festa della Mamma volevamo condividere con tutti voi pensieri e riflessioni ...

A tutte le mamme che, nel silenzio, continuano a chiedersi: “Perchè proprio a mio figlio?”.

Alle mamme che, durante la loro gravidanza, accarezzavano il loro pancione e sentivano che tutto andava per il meglio.

A chi come me, appena avuto il piccolo fra le braccia, ha contato tutte le dita delle manine e dei piedini, come se quel numero dieci potesse garantire la perfezione della nostra creatura.

Alle mamme che continuano a chiedersi:

“Perchè proprio a me?”.

Alle mamme che ogni giorno studiano o applicano strategie per colmare il vuoto dei loro figli.

A chi a volte ci riesce e a volte no.

Alle mamme che sbattono il muso contro l'ignoranza, l'insensibilità, la grettezza, la superficialità, l'egoismo, la distrazione, la superiorità, la cattiveria della gente.

A chi fa ancora fatica, perché l'idea del “per sempre” non riesce a maturare nella loro mente.

Alle mamme che si sentono dire: “Tuo figlio non

è un soggetto grave” e nascondono la loro tristezza, ansia, il loro dolore, il bisogno di confronto per timore che la loro voce dinanzi alle altre sia solo un coro stonato.

Alle mamme che, appoggiate ad un palo o sedute su una panca, osservano i loro figli giocare al parco o nel campetto e nonostante sanno che i loro bambini non sono gravi, li vedono impacciati, infantili, presi in giro, facili bersagli degli idioti, che ringhiano contro gli altri come se fossero cani, perchè in quel momento mancano loro le parole o provano ad urlarne di così forbite che quelli non ne sanno nemmeno l'esistenza, e ridono, ridono di loro.

Alle mamme che non sanno se è giusto intervenire o aspettare ancora un momento, perché correre in loro aiuto, peggiorerebbe solo la situazione e vedono i loro figli farsi piccoli in un angolo, perché il mondo per loro è troppo difficile da vivere.

Alle mamme che ogni giorno rivolgono un pensiero a Dio e sperano e ripensano alla loro infanzia, alla loro adolescenza e piano piano qualcosa si spegne dentro perché quella dei loro figli non assomiglierà mai alla loro.

Alle mamme che vivono con la serenità nel cuore.

Alle mamme che ormai hanno perso anche il sonno e non riescono a darsi pace.

A chi è sola, o peggio si sente sola.

A chi è sostenuta dalla famiglia e dagli amici.

Alle mamme che non hanno bisogno di spiegare la “diversità” dei loro figli, perché è visibile lontano un miglio.

A chi invece, pur spiegando, nessuno le crederà mai perché “non si vede”.

Alle mamme stanche, a quelle coraggiose, a quelle grintose, a quelle depresse e a quelle che non si tirano indietro.

A tutte noi, che siamo così diverse!



Giulia
(pubblicata da Rosella)





Non ho mai preteso di essere la migliore,
odio da sempre le competizioni,
(perché diciamoci la verità sono una gran pigrona).
Non sto più lì come prima a giocare con te,
non occupo il mio tempo con te come dovrei.
Mi arrabbio spesso e urlò, lo so.
Pretendo un sacco da te e tu da me,
ci assomigliamo almeno in questo. .
Perdi la pazienza ogni due secondi ed io ogni tre ...
Ma tu hai scelto me ed io sceglierei sempre te
nelle mie altre vite, perché tutto ciò che sono lo devo a te...
Colgo l'assenza e l'essenza di te, le trasformo in amore,
profumo, vita..
Sei un mondo da scoprire, un pensiero difficile
ed un amore indissolubile ...
Sei più di quanto immaginassi, sei tu, tu e basta!

Pamela

Tutti questi segni sul mio viso
Ti raccontano la storia di chi sono
Così tante storie di dove sono stata
E come sono arrivata a dove sono.
Ma queste storie non significano niente
Quando non hai nessuno a cui raccontarle.
È vero, io ero fatta per te.
Ho scalato le cime delle montagne,
nuotato nel bel mezzo dell'oceano blu,
ho superato i confini e infranto tutte le regole,
e, tesoro, le ho infrante per te.
Perché anche quando ero distrutta
Tu mi facevi sentire bene.
Sì è così, e io ero fatta per te.
Vedi il sorriso che è sulla mia bocca
Sta nascondendo le parole che non escono.
E tutti i miei amici che pensano
che io abbia avuto tante benedizioni,
In realtà non sanno quanto io sia confusa.
No, loro non sanno chi sono realmente.
E loro non sanno cosa ho attraversato, come te.
Ed io ero fatta per te.



pubblicato da Maria Domenica
(da "The Story" di Brandi Carlile)



Come sostenerci

Sono tanti i modi per aiutare la nostra associazione e sostenere i nostri progetti e proprio da queste pagine si può prendere spunto da quanto fatto per la Festa della Mamma...

Ognuno può trovare l'evento o il modo più adatto per sostenerci...
Noi siamo sempre a disposizione come supporto nell'organizzazione o per trovare nuove idee...
Qui alcuni altri spunti.

COME SOSTENERCI



22 GIUGNO CENA DALLE 19.30

Il Segreto
RISTORANTE MONZA

CENA BENEFICA

ANTIPASTO
Salumi misti Km. 0

PRIMO
Pappardelle funghi salsiccia e zafferano

SECONDO
Stinco con patate

DOLCE
Panna cotta

Aqua, caffè e un calice di vino a persona inclusi

20 € a persona

UNA PARTE DEL RICAVATO SARA' DONATO IN BENEFICIENZA ALL' ASSOCIAZIONE CORNELIA DE LANGE
Per la ricerca sulle malattie rare

Cene benefiche:

“Ci siamo, la sala del Ristorante il Segreto è piena, questo è l'ultimo appuntamento x la raccolta fondi per l'associazione di volontariato sindrome di Cornelia de Lange, poi mi fermo x un pochino ma da settembre mi rimetto in moto. Accetto idee e consigli ! Grazie a tutti”...

Lella

Feste di compleanno!

A Lissone c'è il CIVICO 36 pronto per l'evento dell'anno : Compleanno solidale del piccolo Alino!! Tutte le consumazioni a €5 di cui 1€ verrà devoluto all'associazione Cornelia de Lange! Accorrete numerosi!!! 🥰🥰



Grazie Lella e Auguri Alino da tutti noi!!!



***E' anche grazie a te
che l'anno scorso abbiamo superato
tutti i record! ****



**Continua ad aiutarci
con il tuo 5 per mille**

** Nel 2014 (ultimo anno rendicontato) l'importo destinato a noi per il 5 per mille
ha superato gli anni precedenti, con ben 1464 preferenze*

ONLUS



**Associazione
Nazionale
di Volontariato
Cornelia
de Lange**

**Codice fiscale:
92019140414**

**Visita il nostro sito, ci conoscerai meglio
e continuerai a sostenere tutte le nostre attività:**

www.corneliadelange.org

Le nostre Bomboniere Solidali

Per chi vuole ricordarsi di noi, dei nostri ragazzi e delle nostre attività.
In occasione di eventi importanti come nascite, battesimi,
prime comunioni, cresime, lauree, matrimoni,
può scegliere le nostre bomboniere solidali.



Si possono ordinare solo i ciondoli, solo le pergamene, avere le bomboniere complete, fare dei segnaposto; creiamo con voi il ricordo più adatto alla vostra occasione.

“Bella idea, ma quanto costa?”

Noi chiediamo solo il costo del materiale utilizzato: sacchetti, scatole, nastri, tulle, confetti più 1,00 euro ciascuna per la confezione.

I ciondoli e le pergamene invece sono ad offerta libera.

In questo modo lasciamo che ognuno possa decidere in piena libertà il contributo che vuole donare.

I ciondoli in terracotta sono fatti a mano e hanno il simbolo delle manine di Simone; rimarranno come ricordo ai vostri invitati e potranno anche essere indossate come collanine.

Mi piacerebbe ringraziare uno per uno tutti coloro che in questi anni hanno scelto le nostre bomboniere...

Siete stati di vitale importanza per il sostegno alle nostre attività.

Grazie a tutti.

“Ma da dove nascono le manine?”



Guardo e riguardo questa immagine, che Simona negli anni con estro e fantasia ha colorato, modellato, duplicato; continuo a guardarla pensando a cosa ci vedono le persone che si soffermano, ma riesco a vedere solo l'impronta delle manine del mio Simone.

Simone frequentava la scuola materna e in occasione della Festa della Mamma, la sua educatrice ha realizzato un quadretto con l'impronta delle mani di Simone sulla creta.

Quando ho ricevuto il regalo ... non nascondo di esserci rimasta male... rivedere quelle manine diverse da quelle di tutti gli altri bambini su un quadro è stato come aver fotografato il momento della nascita di Simone.

Poi negli anni quelle manine sono diventate il simbolo della Nostra associazione! Oggi Simone ha 16 anni, e con orgoglio posso dire che quelle sono le “mie” manine.

Elisa mamma di Simone



Ecco alcuni esempi:



COME SOSTENERCI



IN QUESTO NUMERO:

<u>NOVITA' SCIENTIFICHE</u>	pag. 3	Angelo Selicorni, nuovo primario a Como
	pag. 5	Novità dalla letteratura scientifica
<u>COSA C'E' DI NUOVO</u>	pag. 10	29 febbraio 2016
		Giornata mondiale delle malattie rare
	pag. 12	Ricordi
	pag. 13	Festa della Mamma
<u>COME SOSTENERCI</u>	pag. 16	Cene benefiche e feste di compleanno
	pag. 17	Il 5 per mille
	pag. 18	Bomboniere Solidali

ANTICIPAZIONE: 12° Congresso Nazionale sulla sindrome di Cornelia de Lange

29 Aprile - 1 Maggio 2017
Pesaro, Hotel Flaminio

NON PRENDETE IMPEGNI !!!
**Tutte le informazioni sul prossimo
giornalino di ottobre...**

ONLUS



**Associazione
Nazionale
di Volontariato
Cornelia
de Lange**

Sede operativa:

L.go Madonna di Loreto 17/18 - 61122 Pesaro

tel. 0721 392571

info@corneliadelange.org - stefania@corneliadelange.org

Per donare il 5 per mille: Codice fiscale: 92019140414

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

C/C postale: n. 10007615