

# 50 *il* giornalino delle famiglie

MARZO 2023

SPECIALE CONGRESSO

ATTI CONGRESSUALI COMPLETI



# Crescendo s'impara

13° CONGRESSO NAZIONALE  
SINDROME CORNELIA DE LANGE

PESARO 1 • 2 OTTOBRE 2022

HOTEL BAIA FLAMINIA

In caso di mancato recapito inviare al CPO di Pesaro per la restituzione al mittente previo pagamento "resi".

Il Giornalino delle famiglie n. 50  
Speciale Congresso  
Marzo 2023

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

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

Stampa: T41b  
Tiratura: 600 copie

Direttore Responsabile:  
Michele Gianni

Chiuso in stampa il:  
6 Marzo 2023



Associazione  
Nazionale  
di Volontariato  
Cornelia  
de Lange

Ricevi questo giornalino periodico in quanto il tuo nominativo è presente nel database dell'Associazione Nazionale di volontariato Cornelia de Lange ODV, in conseguenza di precedenti vostri contatti con la nostra amministrazione.

*L'informativa completa sul trattamento dei vostri dati personali è consultabile sul nostro sito [www.corneliadelange.org](http://www.corneliadelange.org) alla sezione "Info privacy e cookie".*

**Se desideri modificare la tua iscrizione  
oppure richiedere la cancellazione** puoi scrivere a:  
[info@corneliadelange.org](mailto:info@corneliadelange.org)

oppure a mezzo posta:  
Associazione Nazionale di volontariato Cornelia de Lange Odv  
Strada delle Marche, 49 - 61122 PESARO, PU Italy

*Progettazione, grafica e impaginazione:*

*Simona Cazzaniga*

*Correzione bozze: Stefania Bartoli*

---

L'Editoriale	pag. 5
Programma congressuale	pag. 7
Il Comitato Scientifico	pag. 8
Cosa abbiamo imparato in ambito assistenziale	pag. 10
Cosa abbiamo imparato in ambito genetico	pag. 12
Aspetti gastrointestinali e nutrizionali	pag. 13
Cosa abbiamo imparato in ambito riabilitativo	pag. 15
Le problematiche comportamentali	pag. 17
La ricerca: da dove siamo partiti e verso dove vogliamo andare	pag. 18
Lavori di gruppo dei genitori:	
Per i più piccoli	pag. 19
Per i più grandicelli	pag. 20
Per i Cornelia lievi già grandi	pag. 22
Gruppo di parola per Cornelia lievi	pag. 24
Per i Cornelia classici già grandi	pag. 26
I siblings	pag. 29
Tavola Rotonda:	
le sfide aperte dell'associazionismo nell'ambito delle malattie rare	
Uniamo	pag. 31
Le Associazioni in Rete di Telethon	pag. 32
Cos'è la disabilità	pag. 33
Il progetto Biobanche	pag. 35

**Continua nello Speciale Associazione, allegato,  
il racconto dell'Assemblea dei Soci e tutte le novità per il 2023**

---

*Ecco una panoramica dei contenuti ASSEMBLEA DEI SOCI:*

**Progetto Estate**

**Progetti di autonomia**

**Progetto Scuola**

**Run for Cornelia**

**La Federazione Internazionale**

**Contributo agli studi sugli aspetti nutrizionali**

**I risultati delle elezioni**

**TUTTE LE NOVITÀ PER IL 2023**



# Bentrovati!

Cari amici,

quando Simona mi ha chiesto di scrivere un editoriale per il nostro giornalino ho raccolto l'invito con un rinnovato entusiasmo.

L'entusiasmo è scaturito dalla lettura della bozza di questo duplice numero che rappresenta veramente una pietra miliare nella storia della nostra Associazione.

La pietra miliare infatti è una pietra che viene posta lungo la strada e che indica i chilometri percorsi, ma anche quelli che mancano per arrivare alla prossima destinazione.

Il giornalino che state leggendo svolge difatti la stessa funzione, perché riporta quanto da noi vissuto nell'ultimo congresso nazionale delle nostre famiglie dove, sfruttando l'occasione di rivedersi di persona dopo il periodo buio della pandemia, sono state fatte delle riflessioni su quello che eravamo, che siamo adesso e su dove stiamo andando.

Le riflessioni principali sono state fatte insieme ai nostri amici specialisti che ci hanno accompagnato in questo lungo viaggio lungo più di 20 anni.

Medici come Angelo Selicorni e Emanuele Basile hanno sempre camminato in mezzo a noi, mentre altri specialisti come Paola Ajmone, Claudia Rigamonti e Francesca Dall'Ara si sono uniti a noi durante il percorso senza lasciarci più. Altri infine, come Barbara Parma, Milena Mariani e Valentina Massa ci hanno accompagnato solo più recentemente. Tutti hanno mostrato competenza, passione ed amicizia.

Come già detto la pietra miliare del congresso ha permesso infatti di riportare lo stato dell'arte su aspetti genetici, clinici e riabilitativi, ovvero su quello che abbiamo imparato durante questi anni.

VI INVITO QUINDI A LEGGERE  
GLI ARTICOLI CON INTERESSE,  
PER CAPIRE QUANTA STRADA  
ABBIAMO FATTO INSIEME  
E LA QUALITÀ UMANA E SCIENTIFICA  
DEL LAVORO SVOLTO IN COLLABORAZIONE.

Il congresso ci ha inoltre indicato anche la strada che dovremmo percorrere insieme nei prossimi anni.

**Il progetto della sperimentazione dei farmaci** ai sali di litio sui nostri ragazzi è argomento affascinante, ma anche estremamente complesso da gestire.

La speranza di un farmaco che possa aiutare i nostri ragazzi va confrontata con il rischio di possibili danni dovuti dagli effetti collaterali. Effettuare questo tipo di sperimentazione in Italia è cosa complessa. La macchina della burocrazia ha tempi biblici.

Attualmente siamo in attesa del parere del Comitato Etico Territoriale per la sperimentazione sull'uomo.



Durante questi ultimi anni la normativa sui Comitati Etici ha subito profondi cambiamenti, introducendo dei Comitati Etici nazionali e regionali, creando a volte delle sovrapposizioni e delle ambiguità di competenze.

Inoltre la variazione del quadro normativo in essere ha difatto rallentato i lavori dei comitati stessi, non essendo molto chiaro come

gestire una fase transitoria. Insieme ai nostri medici stiamo valutando quale sia la strada più veloce per poter aver l'autorizzazione a cominciare la sperimentazione che è stata introdotta e annunciata nello scorso congresso.

Dobbiamo avere un po' di pazienza perché vogliamo avere la garanzia che la sperimentazione sia senza rischio per i nostri ragazzi.

Ovviamente vi terremo aggiornati quando avremo notizie operative.

Il congresso ha anche dato finalmente dato **più spazio ai ragazzi lievi e alle loro famiglie.**

Concetti come la percezione di sé stessi, il diritto e la possibilità di avere una vita indipendente sono concetti belli ma difficili da declinare nella vita quotidiana. Gli spunti emersi e riportati in queste pagine sono senza dubbio meritevoli di lettura e di riflessione.

SPERO CHE LA NOSTRA ASSOCIAZIONE  
SIA SEMPRE DI PIÙ UN VALIDO SUPPORTO  
PER I NOSTRI RAGAZZI E LE LORO FAMIGLIE.

**Altro momento importante è stato lo spazio dedicato ai fratelli.**

Vi invito tutti a guardare il video che i nostri ragazzi hanno realizzato con l'aiuto del gruppo di lavoro del Dott. Andrea Dondi.

E' un video che va visto più volte, perché è denso di emozioni e concetti non facili da assimilare.

Possono essere molto soddisfatti i nostri ragazzi perché questo video ha riscosso molto interesse ed è anche già stato condiviso ed utilizzato anche in altri contesti dove si dava risalto proprio a questo argomento. Uno, tra tutti, l'Osservatorio per le Malattie Rare che l'ha pubblicato nel loro sito.





**Questo congresso è stato molto importante anche per la nostra Associazione.**

ABBIAMO SMESSO DI GUARDARCI SOLO ALL'INTERNO  
E ABBIAMO COMINCIATO A CONFRONTARSI  
CON IL MONDO ASSOCIATIVO DELLE MALATTIE RARE,  
PER CAPIRE QUALE SIA IL NOSTRO RUOLO,  
COSA POSSIAMO FARE DA SOLI  
E COSA INVECE RIUSCIREMO A FARE  
SOLO FACENDO RETE CON ALTRI.

**Gli articoli dedicati sono interessanti e vi prego di leggerli tutti.**

*In questi mesi si sono rinnovate anche le cariche associative. Ringrazio tutti voi e il Consiglio Direttivo per la fiducia che avete ancora riposto in me, spero di non deludere nessuno.*

*Le sfide sono tante e le forze sono poche, ma non dovrò affrontarle da solo. Tutti gli amici del direttivo, tutte le famiglie coinvolte, la nostra segreteria, ogni persona coinvolta insomma, saprà valorizzare le competenze di tutti perché l'associazione è una famiglia e non un insieme di cariche.*

DOBBIAMO RIMANERE COSÌ:  
BELLI, LUCIDI E FORTI  
COME SIAMO SEMPRE STATI  
TUTTI INSIEME.

*Infine permettetemi di ringraziare il mio amico "famoso" Ubaldo Pantani. Attore, comico, imitatore, ha dato la disponibilità di darci una mano facendo da Testimonial per la nostra associazione.*

*Conosco Ubaldo fin da bambino, abbiamo condiviso tanti pomeriggi nel nostro paese di origine e sono emozionato di condividere con lui anche questa nuova avventura.*

L'EDITORIALE DI QUESTO NUMERO DOPPIO  
È DAVVERO LUNGO,  
MA MOLTE SONO STATE LE COSE DA DIRE.  
SPERO DI NON AVERVI ANNOIATO MOLTO  
E DI NON AVERVI FATTO PERDERE TROPPO TEMPO.

*D'altra parte come diceva Thomas Stephen Szasz, un famoso psichiatra e attivista ungherese naturalizzato statunitense:*

“LA NOIA  
È LA SENSAZIONE CHE TUTTO  
SIA UNA PERDITA DI TEMPO,  
AL CONTRARIO LA SERENITÀ,  
CHE NIENTE LO SIA”

Sauro Filippeschi



# PROGRAMMA DEL CONGRESSO

## SABATO 1 OTTOBRE 2022 - SESSIONE PLENARIA

- 8.30 **Registrazione delle famiglie al congresso**
- 9.00 **Saluti di benvenuto** - Sauro Filippeschi
- 9.30 **Cosa abbiamo imparato in questi anni:**  
 In ambito medico - Angelo Selicorni  
 In ambito genetico - Milena Mariani  
 In ambito riabilitativo - Paola Ajmone
- 10.10 Discussione
- 10.25 **Problem. gastrointestinali e nutrizionali nella CdLS**  
 Giulia Franchino, Gaia Colnaghi
- 10.45 Discussione
- 11.00 **Problemi comportamentali nella CdLS** - Emanuele Basile
- 11.40 **La ricerca nella CdLS** - Valentina Massa, Alice Passarini
- 12.15 Discussione
- 13.00 Pranzo

## SABATO POMERIGGIO - DIVISIONI IN GRUPPO

- 14.30 **La voce dei siblings**  
 Francesca Grossi, Sabrina Gheri
- Presentazione del video: La voce dei siblings
- 15.00 Inizio dei lavori di gruppo per i genitori:
- 15.00 - 16.30 **primo argomento**
- 16.45 - 18.15 **secondo argomento**
- 18.30 Aperitivo
- 20.00 Cena
- 21.00 Serata libera

## DOMENICA 2 OTTOBRE - SESSIONE PLENARIA

- 9.30 **Tavola Rotonda:**  
**Le sfide aperte dell'associazionismo nell'ambito delle malattie rare**  
 Moderatrice: Maruska Palazzi  
 Parteciperanno:  
 Annalisa Scopinaro - Uniamo Fed. italiana Malattie rare  
 Alessandra Camerini - Associazioni in Rete Telethon  
 Diego Zotti - Associazione italiana Mowat Wilson  
 Sonia D'Ambrosio - Associazione italiana sindrome Kabuki
- 10.30 **Assemblea dei Soci ed elezioni**  
 Ordine del giorno:  
 Resoconto Progetto Estate  
 Progetto Autonomia con Ass. Williams  
 Progetto Scuola  
 Resoconto Run for Cornelia - Il Viaggio  
 La Federazione Internazionale  
 Il Bilancio  
 Relazione del consiglio direttivo uscente  
 Presentazione dei candidati  
 Votazioni
- 12.45 Chiusura dei lavori
- 13.00 Pranzo

IN PARALLELO:

WORKSHOP SIBLINGS

WORKSHOP CORNELIA LIEVI

LUDOTECA

CONSULTAZIONI INDIVIDUALI

## LAVORI DI GRUPPO PER I GENITORI:

0 - 7 ANNI	8 - 14 ANNI	DA 15 ANNI con forma LIEVE	DA 15 ANNI con forma SEVERA
<b>IMPATTO EMOTIVO FAMILIARE</b> <i>Moderatore: Emanuele Basile</i>	<b>STRATEGIE COMUNICATIVE: CAA E NON SOLO</b> <i>Moderatore: Claudia Rigamonti</i>	<b>SOSTENERE LA PERCEZIONE DI SÈ DEI PROPRI FIGLI</b> <i>Moderatore: Francesca Dall'Ara</i>	<b>GESTIONE DEI PROBLEMI COMPORTAMENTALI</b> <i>Moderatori: Paola Ajmone, Elisa Colombo</i>
<b>PRIMI SEGNALI COMUNICATIVI</b> <i>Moderatore: Claudia Rigamonti</i>	<b>AFFRONTARE IL CAMBIAMENTO</b> <i>Moderatori: Emanuele Basile, Francesca Dall'Ara</i>	<b>PROGETTO DI VITA INDIPENDENTE</b> <i>Moderatore: Luca Lattuada</i>	<b>DURANTE E DOPO DI NOI</b> <i>Moderatore: Mascia Marzorati</i>



# Il Comitato Scientifico dell'Associazione

Angelo Selicorni

*Ogni associazione di genitori o pazienti di una condizione rara è dotata di un proprio Comitato Scientifico.*

COMITATO SCIENTIFICO

Questa scelta rappresenta in primis una sorta di garanzia per chi, dall'esterno, vi si avvicina che le informazioni che vengono veicolate attraverso i canali dell'associazione hanno una loro solidità e validità scientifica.

Inoltre la presenza di un Comitato Scientifico dimostra la scelta dell'associazione stessa di essere aperta e attenta al confronto con il mondo della scienza che evolve, che si sforza di trovare nuove risposte, che cerca di alzare l'asticella della conoscenza.

La presenza di un Comitato Scientifico garantisce agli associati un'attenzione ed una condivisione costanti a ciò che di innovativo e significativo si muove nel mondo della ricerca; li garantisce anche nella possibilità di valutare con serietà e coscienza eventuali proposte di coinvolgimento dell'associazione in percorsi di ricerca da parte di ricercatori esterni.

Il Comitato Scientifico rappresenta un po' l'orecchio dell'associazione nel mondo della scienza e la catena di trasmissione di ciò che avviene in questo ambito nei confronti dei soci e della loro realtà di vita quotidiana.

**Ma la vera forza e potenza di un Comitato Scientifico sta nella relazione dialettica e nel confronto costante che esso sviluppa verso la stessa associazione, al fine di favorire una partecipazione attiva, responsabile e paritaria degli associati all'evolversi della conoscenza di cui gli stessi associati possono e devono essere parte attiva.**

Data la complessità e la multi-settorialità caratteristica delle varie condizioni rare è poi indispensabile che un Comitato Scientifico possa essere composto da figure professionali con expertise e competenze diverse e complementari al fine di avere occhi ed orecchie tese in ogni direzione.



Da ultimo ma non per ultimo è qualificante il fatto che i componenti del Comitato stesso abbiano una loro operatività concreta (clinica, assistenziale, di ricerca) nei confronti della stessa condizione.

Ciò non è solo legato ad una questione, abbastanza ovvia e condivisibile, di reale competenza ma perché:

***solo essendo a contatto concretamente con i sentimenti, i problemi, le ansie, i vissuti del quotidiano degli associati, i membri del Comitato stesso potranno acquisire quell'empatia e quella voglia di crescere e far crescere che fanno da stimolo costante a spendersi in questa loro importante e preziosa attività.***

Per questo il Comitato Scientifico merita di essere costantemente aggiornato e rinnovato.

**Vi presentiamo il nuovo Comitato Scientifico dell'Associazione qui a fianco.**



dr Angelo Selicorni  
pediatra e genetista Medico  
ASST Lariana



prof.ssa Valentina Massa  
biologa  
Università degli Studi  
di Milano



dr.ssa Paola Ajmone  
Neuropsichiatra infantile  
IRCCS Policlinico  
Milano



dr.ssa Barbara Parma  
pediatra gastroenterologa  
ASST Lariana



dr Emanuele Basile  
psicologo  
IRCCS E Medea  
Bosisio Parini



dr.ssa Milena Mariani  
genetista medico  
ASST Lariana



# Cosa abbiamo imparato in questi anni

Angelo Selicorni

## In ambito assistenziale

COSA ABBIAMO IMPARATO



Se ripenso a quanto poco sapevamo sulla sindrome di Cornelia de Lange nel lontano aprile del 1992, quando ho avuto il primo contatto con la CdLS Foundation americana, non posso che stupirmi e riconoscere quanta strada è stata fatta.

Una delle consapevolezze maggiori raggiunte come certezza ormai indiscutibile è che una fetta non banale (20-30%) delle persone con CdLS ha una forma lieve della condizione sia in termini di impatto sanitario che, soprattutto, di prognosi cognitiva. Il punto quindi è saper cogliere quegli elementi clinico genetici che, di fronte ad un neonato/lattante con questa condizione, possono far predire un decorso meno complesso e severo. Ecco quindi che un accrescimento in peso e altezza nei centili alti delle curve specifiche, l'assenza di malformazioni gravi agli arti superiori ed una acquisizione non troppo lenta delle prime tappe dello sviluppo psicomotorio (stare seduti, camminare, dire le prime parole) rappresentano dei segnali fortemente positivi circa la possibilità che quel bambino ricada in quel famoso 20-30%.

Un dato di recente pubblicazione è il valore potenziale della presenza / assenza di anomalie strut-

turali alla RMN cerebrale ; la presenza di anomalie, infatti, correlerebbe con una disabilità intellettiva più severa.

Va poi ricordato che nel 2018 è stato pubblicato un primo ampio lavoro che riassume tutte le conoscenze acquisite sulla condizione relative ad ogni ambito ed ogni periodo della vita.

Dalla diagnosi genetica al follow-up clinico, dalla vita prenatale a quella dell'età giovane adulta la pubblicazione internazionale, frutto di un duro lavoro di una ampia squadra di esperti internazionali, fornisce informazioni e raccomandazioni pratiche. Con uno sforzo importante l'Associazione Italiana ha successivamente prodotto un libretto in italiano che rende queste stesse informazioni ampiamente disponibili ai genitori ed ai professionisti italiani.

Questo importante lavoro riassume le conoscenze disponibili e ne struttura l'applicazione in una lunga serie di importanti raccomandazioni.



**In ambito di follow-up pediatrico viene ribadita la necessità dell'uso delle curve di crescita specifiche per il monitoraggio della crescita;** si sottolinea poi la rilevante possibilità di doversi confrontare con problemi alimentari soprattutto nei primi mesi di vita che potranno portare alla necessità di un supporto per via enterale anche, in alcuni casi, tramite posizionamento di gastrostomia.

Si ribadisce poi la mancanza di alcun tipo di controindicazione alla somministrazione di vaccini secondo i calendari vaccinali nazionali (comprendendo ovviamente i recenti vaccini anti-Covid).

E' indispensabile che il follow-up del bambino con CdLS sia in carico a pediatri che hanno una provata esperienza nella gestione di questi pazienti.

Nelle raccomandazioni si ricordano con precisione alcune aree potenziali di criticità (vista, udito) e/o problematiche cliniche potenzialmente presenti con maggiore frequenza nelle persone CdLS ri-



spetto alla popolazione generale (epilessia, otiti, sinusiti) da considerare nel follow-up periodico.

**Viene inoltre sottolineato come i bambini/ragazzi con CdLS possono sperimentare dolore senza essere in grado di comunicarlo.**

E' quindi indispensabile l'uso, anche da parte dei genitori, di scale per la misurazione del dolore molto semplici (quale la FLACC-revised), costruite appositamente per persone con problemi di comunicazione verbale che possano favorire il riconoscimento di una situazione di sofferenza da interpretare in termini clinici.

Tra le cause di attenzione vanno certamente annodate i quadri di occlusione /sub occlusione intestinale, complicanza medica acuta e potenzialmente fatale delle persone con de Lange.

Proprio al fine di gestire al meglio le possibili situazioni di emergenza si raccomanda a tutti i genitori di avere a disposizione una copia della pagina relativa alla CdLS del libro sull'emergenza nelle sindromi malformative, che riassume in modo sintetico la tipologia e la frequenza delle diverse complicanze mediche acute a cui un bambino con CdLS può andare incontro.

Ancora più utile si ritiene essere la compilazione di una **scheda di emergenza personalizzata**, che ogni Centro che segue un paziente de Lange dovrebbe produrre, in cui, oltre alle informazioni generali sulla condizione e sulle sue complicanze, vengono riportate le problematiche ed i parametri vitali specifici di quel bambino.

Con questi strumenti a disposizione (salvabili tranquillamente sul proprio cellulare) il genitore potrà offrire al potenziale medico di PS, tutti i dati indispensabili per affrontare al meglio l'assistenza del proprio figlio.

**Tra le tante cose che in questi anni abbiamo imparato è bene ricordare anche i dati relativi a sedazioni/anestesia nelle persone con CdLS.**

Un'ampia casistica pubblicata dal nostro gruppo dimostra come la gestione di questa circostanza possa essere scevra da particolari complicazioni se gestita con attenzione, pur tenendo conto che l'anatomia della regione orale / mandibolare di questi bambini potrebbe rendere le manovre di intubazione più complesse rispetto ad un paziente pediatrico usuale.

**Non vanno inoltre dimenticate le problematiche relative al sonno.**

Più di un lavoro della letteratura (oltre ad un'ampia casistica italiana) dimostrano come i disturbi del sonno siano assolutamente frequenti nelle persone con CdLS, soprattutto in coloro in cui è presente una malattia da reflusso gastro-esofageo, una epilessia e/o una più marcata disabilità intellettiva.

Ne deriva che questi disturbi vanno cercati con attenzione, magari anche attraverso l'uso di questionari ad hoc somministrati ai genitori in corso di visita di controllo, al fine di una precoce identificazione del problema ed un altrettanto rapido ed efficiente trattamento.



Da ultimo ma non certo per ultimo **va sottolineato come si stanno accumulando informazioni e conoscenze anche sull'età giovane adulta delle persone con CdLS.** Abbiamo compreso che una percentuale non banale (quasi un terzo) di queste persone può sviluppare nel tempo un quadro di sovrappeso/obesità, che la condizione non sembra essere associata ad alcuna incidenza aumentata di malattie auto immuni e/o patologie oncologiche e che, in ogni caso, ogni persona con CdLS dovrebbe essere sottoposta ai programmi di screening tumorale proposti alla popolazione generale.

Parimenti alle ragazze e alle donne con CdLS dovrà essere offerta una educazione sessuale ed un programma di contraccezione adeguato alle loro capacità di comprensione.

In sostanza possiamo dire che la collaborazione tra clinici dedicati e famiglie collaboranti ed organizzate **ha prodotto e sta producendo ciò che in passato avevamo caldamente sognato: un aumento delle conoscenze della storia naturale della condizione nelle sue diverse sfaccettature al fine di offrire ai nuovi genitori un quadro di informazioni e di raccomandazioni validate tali da rendere meno incerto e tortuoso il già complesso cammino di ogni nuova famiglia.**

Tale paradigma è assolutamente valido nel nostro paese, dove la virtuosa collaborazione tra clinici e associazione ha portato, nel corso degli anni, alla pubblicazione di ben 33 report scientifici su riviste internazionali, che hanno certamente fornito un contributo significativo all'incremento delle conoscenze sulla variabilità clinica e sulla storia naturale di questa complessa condizione genetica.

***A tutte le famiglie che in vario modo hanno partecipato a questi studi va la nostra più sentita riconoscenza.***



## In ambito genetico



### Cornelia de Lange: genetica, rischio riproduttivo e diagnosi prenatale

La conoscenza dei difetti genetici causativi di una condizione, permette di capirne i meccanismi di ereditarietà e dunque di stimarne il rischio riproduttivo per la persona affetta ed i suoi familiari. Per lo spettro CdLS i difetti genetici ad oggi individuati riguardano un complesso proteico coinvolto nella regolazione dell'espressione genica e nella riparazione del danno al DNA, le coesine. I meccanismi ereditari ad oggi noti comprendono una trasmissione autosomica dominante o X-linked, con la possibilità di quadri caratterizzati da mosaicismi somatico o germinale.

In base al difetto genetico individuato è quindi possibile calcolare il rischio di ricorrenza specifico ed offrire la possibilità di controllare tale rischio mediante diagnosi preimpianto o diagnosi prenatale invasiva (villocentesi/amniocentesi). Se la causa genetica non è nota o non vi è familiarità, la diagnosi dell'individuo affetto si basa sulle caratteristiche cliniche e, in caso di gravidanza, è possibile ricercare alcuni markers suggestivi sebbene non specifici.

## Dalla causa genetica al Rischio Riproduttivo

- Non necessariamente una condizione genetica è **ereditaria**
- L'anomalia genetica può insorgere come **mutazione spontanea** nel patrimonio genetico di qualsiasi persona
- Mutazione spontanea è un **errore casuale** di duplicazione/ copiatura del DNA nelle fasi di preparazione delle cellule germinali (spermatozoi, cellule uovo)
- Tale errore **NON** ha alcun fattore predisponente specifico ( malattia, farmaci, comportamenti scorretti)

Mutazione de novo  
(>parte dei casi  
CdLS)

Mutazione ereditata  
da un genitore  
(eventoraro 1%)

Mutazione a mosaico  
(15-20% dei  
casi\_sottostimato?)

**Per un quadro più completo ed esaustivo,  
divulgato con linguaggio semplice e chiaro  
vi invitiamo a visionare la video-pillola di questo argomento  
disponibile sul nostro sito:**

[www.corneliadelange.org](http://www.corneliadelange.org) - ATTIVITÀ E PROGETTI - I CONGRESSI - 13° CONGRESSO



# Aspetti gastrointestinali e nutrizionali nella Cdls

Giulia Franchino e Gaia Colnaghi



Bambini e ragazzi con disabilità intellettiva manifestano spesso comorbidità gastrointestinali; dai dati della letteratura fino al **90% presentano problemi nutrizionali, il 75% reflusso gastroesofageo e una quota rilevante stipsi.**

In questi bambini i disturbi gastrointestinali spesso si manifestano con sintomi “atipici” come inappetenza, irritabilità, pianto frequente e talvolta atteggiamenti di auto/eterolesionismo per le difficoltà di comunicazione ed espressione verbale; quello che in letteratura viene chiamato “*unvoiced pain*” ovvero dolore a cui non si riesce a dare una voce.

**I bambini con CDLS presentano spesso malattia da reflusso gastroesofageo.**

La Consensus del 2018 e le linee guida ESPGHAN sulla malattia da reflusso gastroesofageo concordano nella necessità di trattare questi bambini con inibitori di pompa protonica a dosi elevate (fino anche a 2-3 mg/kg/die) e per lunghi periodi di tempo.

La malattia da reflusso gastroesofageo non riconosciuta o non trattata può portare a lungo termine delle complicanze come la polmonite ab ingestis, l'esofago di Barret (metaplasia della parte più distale dell'esofago esposta a secrezioni acide per via del reflusso) o le stenosi esofagee.

Nei bambini con malattia da reflusso che non rispondano a dosi elevate di inibitori di pompa protonica è necessario eseguire una EGDS (esofago-gastroduodenoscopia) per verificare lo stato della mucosa gastrica ed esofagea e la presenza di eventuali complicanze.

In caso di malattia refrattaria al trattamento me-

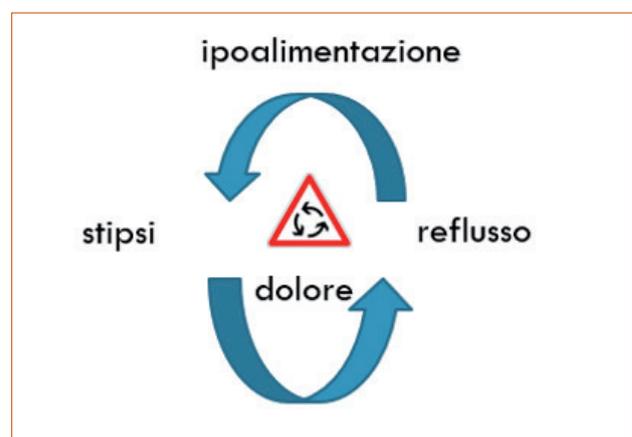
dico può essere considerata l'esecuzione di una plastica chirurgica anti-reflusso (come la Niessen). Dai dati della letteratura spesso i bambini con fenotipo più grave (malformazioni degli arti, disabilità intellettiva medio-grave) e con mutazioni NIPBL presentano una malattia da reflusso gastroesofageo più aggressiva e che quindi può giovare di terapia chirurgica.

L'EGDS può dare anche informazioni sull'eventuale presenza di esofagite eosinofila, una malattia caratterizzata da infiltrato eosinofilo nella parete dell'esofago che si manifesta con sintomi come episodi di vomito ricorrente, impatto del bolo alimentare e disfagia ingravescente.

Nel caso in cui sia diagnosticata tale malattia la terapia prevede l'uso di PPI ad alte dosi e la terapia cortisonica topica con budesonide viscosa.

Nei bambini con Cornelia de Lange può inoltre essere presente la stipsi definita come evacuazione meno di 2 volte/settimana di feci asciutte o caprine, con sforzo evacuativo o pianto.

La stipsi a sua volta può peggiorare la sintomatologia da RGE ed è quindi necessario trattarla con norme dietetiche (incrementando l'assunzione di acqua e fibre) e con emollienti fecali come il macrogol alla dose di 0.7-1 g/kg/die.



Per quanto riguarda le malformazioni intestinali è noto che alla sindrome di Cornelia de Lange possono associarsi malformazioni anorettali, ernia diaframmatica congenita, stenosi ipertrofica del piloro e malrotazione intestinale. Quest'ultima in particolare è una malformazione che avviene in epoca fetale per cui l'intestino viene “fissato” nella cavità addominale in una posizione anomala e può essere causa del volvolo intestinale che rappresenta un'emergenza chirurgica.

La diagnosi di malrotazione intestinale si esegue mediante radiografia del transito intestinale: al



bambino viene somministrata per bocca una soluzione contenente del mezzo di contrasto radiopaco e vengono eseguite radiografie seriate per valutarne la progressione lungo il tratto digerente. Nei bambini con volvolo intestinale la sintomatologia è ad insorgenza acuta con vomito biliare ripetuto, distensione addominale, segni di shock, ipotensione ed è necessario rivolgersi subito al pronto soccorso.

Un'altra possibile urgenza è rappresentata dall'ingestione di corpi estranei che sappiamo essere più frequente nei bambini con compromissione neurologica per la maggior tendenza a mettere in bocca

gli oggetti e per la difficoltà nella gestione orale degli stessi.

Bisogna che i genitori pongano sempre attenzione alla comparsa improvvisa di tosse, difficoltà respiratoria, scialorrea, contati di vomito, agitazione e che si rechino con urgenza all'attenzione del medico.

Altri sintomi più subdoli e ad insorgenza progressiva possono essere l'ipoalimentazione, il rifiuto di alcune consistenze prima assunte, la perdita di peso o la presenza di ricorrenti episodi di polmonite da aspirazione per cui è necessario mantenere alto il sospetto e parlarne con il medico che ha in carico il bambino.

### ASPETTI NUTRIZIONALI

Per quanto riguarda infine gli aspetti nutrizionali è necessario che i bambini e ragazzi vengano seguiti da un team esperto comprendente il pediatra gastroenterologo e la dietista e che vengano valutate le abitudini dietetiche mediante diario alimentare dei 3 giorni, la crescita secondo le curve specifiche per patologia almeno ogni 6 mesi e gli esami ematici annualmente per valutare eventuali carenze nutrizionali su cui intervenire.

Talvolta nei bambini con disabilità intellettiva è necessario ricorrere a supporto mediante diete speciali o device nutrizionali (come il sondino naso-gastrico o la PEG in casi selezionati) quando l'introito per bocca non sia più sufficiente a coprire il fabbisogno calorico, quando i pasti siano di durata eccessiva (> 4-6 ore/die) o quando la deglutizione non sia sicura.

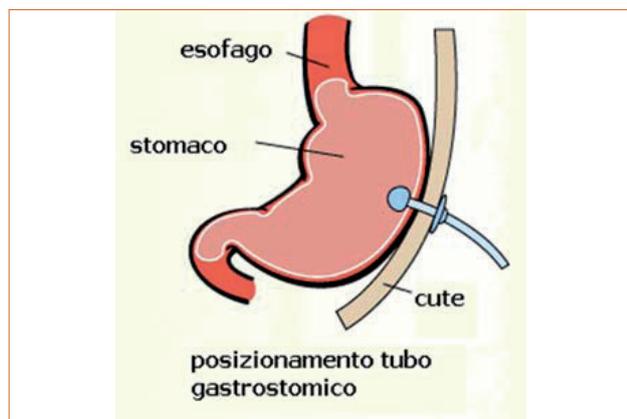


Dai dati presenti in letteratura inoltre si evidenzia come nella storia naturale della sindrome di Cornelia de Lange circa il 40% dei bambini abbia bisogno dell'utilizzo di uno o più device nutrizionali, ma nel 90% dei casi tale scelta è solo transitoria in quanto successivamente i bambini sviluppano le competenze necessarie per alimentarsi esclusivamente per bocca.

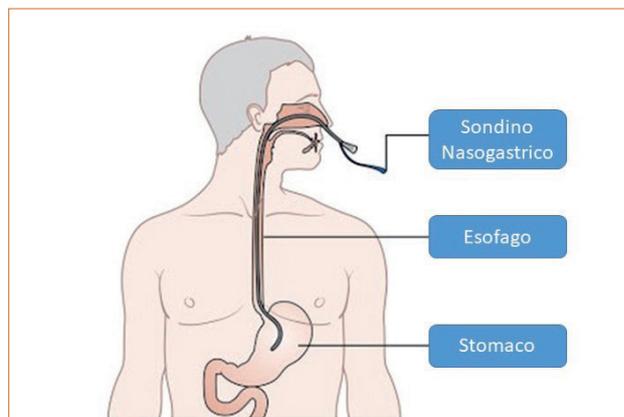
Dopo questa breve panoramica dei disturbi gastrointestinali e degli aspetti nutrizionali nella sindrome di Cornelia De Lange:

*vi invitiamo a contattarci per prendere un appuntamento con il nostro team multidisciplinare (genetista, gastroenterologo pediatra e dietista) presso l'Ospedale Sant'Anna di San Fermo della Battaglia (CO) scrivendo una email all'indirizzo: [geneticaclinicapediatrica@asst-lariana.it](mailto:geneticaclinicapediatrica@asst-lariana.it)*

Dr.ssa Giulia Franchino - Dr.ssa Barbara Parma (pediatre)  
Dr.ssa Gaia Colnaghi (dietista)



Il ricorso a device nutrizionali viene spesso visto dalle famiglie come una "sconfitta", ma al contrario è una risorsa che permette di promuovere l'adeguata crescita, coprire i fabbisogni calorici e idrici e migliorare lo stato nutrizionale e la qualità di vita dei bambini e delle famiglie.



## In ambito riabilitativo

Paola Ajmone

Il lavoro di questi anni ci ha portato sempre di più ad approfondire lo studio del fenotipo comportamentale della sindrome di Cornelia de Lange con attenzione particolare alle correlazioni genotipo-fenotipo e alle traiettorie evolutive per mettere in campo le migliori strategie di cura e assistenza.

Nel 2014 abbiamo pubblicato un primo studio nel quale sottolineavamo l'importanza e la necessità di utilizzare un protocollo specifico di valutazione con strumenti scelti in base alle caratteristiche di questi bambini in modo da valorizzare i punti di forza evitando che le loro difficoltà impedissero l'emergere del loro potenziale.

Il protocollo doveva necessariamente considerare anche il punto di vista dei genitori e delle famiglie che meglio di tutti conoscono il proprio bambino. Abbiamo quindi definito un *assessment* composto da valutazioni dirette (mediante test psicometrici scelti in base alle caratteristiche dei bambini con CDLS) e indirette (mediante questionari che raccolgono il punto di vista dei caregivers) e questo è diventato il nostro modello di lavoro.

Nel 2018 con l'avvento della *Consensus Conference* l'evoluzione delle conoscenze cliniche e molecolari della sindrome di Cornelia de Lange ci hanno portato a parlare di una grande variabilità clinica esprimibile come uno "spettro CDLS" che riunisce quadri "classical" e "non classical".

La variabilità clinica nella CdLS è chiaramente espressa anche negli aspetti cognitivi e comportamentali dando quadri clinici "mild" o più severi "classical".

Nel corso del tempo il nostro lavoro si è focalizzato a studiare sempre più nel dettaglio le caratteristiche del fenotipo comportamentale considerando tutti gli ambiti (comunicativo, motorio, comportamentale) per ampliare le nostre conoscenze e permettere prese in carico più specifiche e "su misura".



Utilizzando il nostro protocollo abbiamo evidenziato punti di forza e debolezza su cui intervenire:

### Punti di debolezza

- **Abilità comunicative:** linguaggio espressivo particolarmente compromesso ma difficoltà anche nelle abilità recettive
- **Difficoltà comportamentali:** difficoltà attentive, il 39,5 % del nostro campione presentava un ASD
- **Compromissione delle abilità motorie**
- **Difficoltà nelle abilità adattive**

### Punti di forza

- Alta percentuale di soggetti con QI nella norma (15 bni = 13.2%) o QI borderline (6 bni= 15.8%) rispetto a quanto descritto in letteratura.

Ci siamo inoltre soffermati sulle possibili correlazioni tra il **genotipo** (il tipo di mutazione genetica del gene NIPBL) e il **fenotipo** osservando come i bambini con mutazione troncante NIPBL tendano a presentare un fenotipo più “classical” con maggiori compromissioni nelle abilità comunicative espressive, comportamentali e motorie rispetto ai bambini con mutazione missense.

Le abilità recettive di comprensione appaiono essere una difficoltà specifica indipendente dal QI e dal tipo di mutazione e deve essere un focus importante per la riabilitazione.

Un altro aspetto fondamentale è conoscere le traiettorie evolutive e capire come questi bambini

crescono nel tempo e quali cambiamenti avvengono.

La letteratura ci dice che con l’età si assiste ad una regressione del funzionamento adattivo e delle abilità comunicative, ad un peggioramento del comportamento dello spettro autistico (ASD) ed un incremento dell’ansia sociale con conseguente chiusura relazionale.

La nostra esperienza di questi anni sulle traiettorie di sviluppo dei bambini da noi valutati (che abbiamo descritto in un lavoro scientifico appena pubblicato) ci mostrano come in realtà non si osservi un peggioramento del funzionamento adattivo, che rimane stabile, e dei comportamenti ASD.

**Osserviamo però in linea con la letteratura come l’età adolescenziale sia critica per quanto riguarda l’aumento dell’ansia sociale.**

**La presenza di ansia sociale è una delle caratteristiche tipiche del fenotipo comportamentale della CDLS:**

- Periodo critico temporale dai 15 ai 21 anni
- Incremento nell’ansia nei momenti di transizione (scuola, centro diurno, attività lavorative protette)
- Associazione tra ansia sociale e tratti autistici che diventa più significativa con l’aumento dell’età
- L’intolleranza all’incertezza dovuta al cambiamento delle routine diventa il principale trigger
- Unicità del «social phenotype» nella CDLS: con l’aumentare dell’età si osserva una riduzione delle capacità di far fronte all’incremento della richiesta sociale e questo porta ad un evitamento e all’aumento dell’ansia ma non ad una riduzione dell’interesse per la socialità.

Questo ci dice come sia fondamentale sostenere i ragazzi in questi passaggi di crescita mettendo in atto strategie preventive di preparazione del contesto di vita utilizzando anche strumenti di CAA per sostenere la comprensione, evitando se possibile i cambiamenti improvvisi.

In conclusione il lavoro di questi anni ci ha portato sempre di più a conoscere le caratteristiche (le specificità) di questi bambini e le loro traiettorie evolutive, questo ci permette di:

- individuare le priorità nella valutazione al fine di riconoscere i segnali di rischio
- tenere conto degli specifici punti di forza e di debolezza
- pianificare piani di trattamento ad hoc in un’ottica preventiva delle possibili problematiche emergenti
- senza dimenticare la variabilità individuale del singolo bambino/ragazzo e del suo contesto di vita (familiare, scolastico, sociale).



# Le problematiche comportamentali nella Cornelia de Lange

Emanuele Basile



Le problematiche comportamentali rappresentano uno dei aspetti di criticità maggiormente associate alla Cornelia de Lange Syndrome.

Negli ultimi 30 anni, l'aumento dei soggetti affetti dalla sindrome studiati sul piano clinico funzionale e la pubblicazione di numerosi studi hanno permesso di delineare la presenza di una ampia variabilità di comportamenti problematici, di individuare i cambiamenti associati alle diverse fasi evolutive e le correlazioni tra caratteristiche funzionali genotipiche con la fenomenica comportamentale.

Le problematiche comportamentali presenti nella sindrome possono essere sinteticamente raggruppate in macro-aree: ritiro sociale, comportamenti estroversi di mancanza di contenimento, instabilità emotiva.

Nell'ampia fenomenica comportamentale si riscontrano alcuni comportamenti che con più frequenza vengono riscontrati nella popolazione dei soggetti affetti dalla sindrome tanto da essere considerati "sindrome specifici".

Tra questi l'autolesionismo e i comportamenti di tipo autistico che rappresentano certamente motivo di difficoltà per gli specialisti e di preoccupazione per i genitori.

L'aumento dei casi studiati e la ridefinizione dei criteri di classificazione ha permesso, inoltre, di dif-

ferenziare i soggetti maggiormente compromessi sul piano clinico – funzionale da quello con minore complessità.

Questo ha permesso di identificare correlazioni tra le variabili funzionali - cliniche e i corrispettivi comportamenti problematici.

Più precisamente la presenza di comportamenti di ritiro sociale (es. autolesionismo, spettro autistico) nei soggetti con una maggiore compromissione sul versante intellettuale e comunicativo a cui fa da contrasto la presenza di comportamenti di instabilità emotiva e problematiche estroverse (ansia, aggressività, difficoltà di condotta, ect.) nei soggetti con minore compromissione clinica e funzionale.

A ciò si aggiunge il contributo dato dagli studi longitudinali che, oltre a favorire una visione prospettica sulla possibile evoluzione nel tempo delle problematiche comportamentali, permettono di ipotizzare le traiettorie che alcuni comportamenti possono avere nelle diverse fasi evolutive.

Tra le informazioni importanti viene sottolineato il peggioramento delle problematiche comportamentali con il crescere dell'età e la presenza di una condizione d'ansia trasversalmente presente nella popolazione affetta dalla sindrome, componente fenotipica di grande rilevanza per le ripercussioni che esercita sull'evoluzione e il benessere dei soggetti affetti.

I pochi studi longitudinali presenti in letteratura riguardanti la relazione tra problematiche comportamentali e possibile comparsa di disturbi psicopatologici mettono in guardia circa l'aumento dei disturbi dell'umore ma, ancora di più, dell'ansia nelle sue diverse forme (dall'ansia generalizzata ai disturbi ossessivi compulsivi) più facilmente riscontrabili con il crescere dell'età nei soggetti meno compromessi sul piano clinico e funzionale.

Le conoscenze, in tal senso, risultano in linea rispetto alla possibile comorbidità dei disturbi psicopatologici nei soggetti affetti da deficit intellettuale e grave compromissione delle abilità comunicative suggerendo l'importanza di un aumento degli studi e il monitoraggio della sintomatologia ai fini di un precoce inquadramento diagnostico e di intervento educativo e farmacoterapico.



# La ricerca nella CdLS: da dove siamo partiti e verso dove vogliamo andare

Valentina Massa, Alice Passarini

LA RICERCA



La sindrome di Cornelia de Lange (CdLS) è una rara malattia genetica multimalformativa che colpisce anche il sistema nervoso centrale (SNC), inducendo un ritardo dello sviluppo neurologico variabile e disturbi del comportamento.

La CdLS è causata da mutazioni nei geni che codificano per il complesso delle coesine - una struttura proteica coinvolta nella segregazione dei cromatidi fratelli e nell'espressione genica - e dalla conseguente deregolazione di diversi pathway molecolari, inclusa la via canonica WNT.

Attraverso l'uso di numerosi modelli sperimentali, abbiamo esplorato possibili effetti migliorativi dell'attivazione chimica di WNT con LITIO, utilizzando: linee cellulari linfoblastoidi (LCL) e neuroni murini FUCCI2; cellule staminali pluripotenti indotte dall'uomo (hiPSC) e il moscerino della frutta *Drosophila melanogaster*.

Le LCL di pazienti CdLS (n=6) e di donatori sani (n=4) sono state esposte ad attivatori di pathway WNT canonici (LiCl, BIO, IQ-1, DCA, CHIR99021) durante la fase esponenziale della crescita.

Dopo l'attivazione di WNT, il tasso di proliferazione - difettoso nelle cellule CdLS - era migliorato a livelli fisiologici.

Le colture primarie FUCCI2 di neuroni murini (geneticamente modificati con marcatori fluorescenti del ciclo cellulare) dal cervelletto sono state col-

tivate e trattate con PCI-34051 (inibitore HDAC8), per modellare CdLS e litio.

L'immunocolorazione per Tuj1, marcatore dei neuroni, ha dimostrato che il trattamento con litio aumenta il tasso di differenziamento neuronale, compromesso nel modello CdLS.

Gli hiPSC di donatori sani, differenziati in cellule precursori neurali (hNPC), sono stati trattati con PCI-34051 e, **dopo l'esposizione al litio, le cellule hanno mostrato capacità di differenziamento migliorate.**

Per gli studi in vivo, le mosche *Drosophila melanogaster* con perdita di funzione in Nipped-B (ortologo NIPBL) e cresciute su cibo integrato con litio, hanno mostrato un miglioramento significativo nella morfologia di una struttura del SNC importante per l'olfatto apprendimento e memoria, tipicamente malformati nelle mosche CdLS.

Questi risultati supportano ulteriormente l'ipotesi che la deregolazione del percorso canonico WNT svolga un ruolo centrale nella patogenesi delle anomalie dello sviluppo neurologico CdLS.

**Il consistente miglioramento del fenotipo mediante somministrazione di litio nei nostri numerosi modelli sperimentali apre la strada a nuove strategie terapeutiche.**



# LAVORI DI GRUPPO DEI GENITORI

## Per i più piccoli

### PRIMI SEGNALI COMUNICATIVI (e come sostenerli)

FOCUS GROUP GENITORI CON FIGLI 0/7 ANNI

Moderatrici: Claudia Rigamonti, Maria Caterina Minardi



I workshop che mi sono stati affidati e che ho condotto affiancata dalla linguista Caterina Minardi, avevano uno specifico focus sulla comunicazione. Quello **dedicato a famiglie di bimbi di età compresa tra 0 e 7 anni**, età durante la quale i genitori sono spesso alle prese con il trovare modalità per comunicare al meglio coi loro bambini e cercare di capire ciò che vogliono dire, si focalizzava proprio **sul cogliere i segnali comunicativi del bambino e sostenerli, dando loro significato, allo scopo di rafforzare sempre di più le competenze relazionali e comunicative.**

Ci sono molte modalità per comunicare, e il canale verbale è solo una di queste ma, purtroppo, è per noi adulti quella più scontata, più semplice e più immediata.

**Quando viene a mancare all'interno di una relazione così importante come quella tra genitori e figli, e questa mancanza si protrae per lungo tempo, ben oltre il classico anno/anno e mezzo di età, diventa davvero frustrante per mamma e papà non riuscire a trovare un modo per capire e farsi capire dal proprio bambino.**

Il lavoro del gruppo è partito dall'esplicitazione di alcune premesse, che avevano lo scopo di sottolineare proprio come l'esperienza continuativa e stabile della reciprocità all'interno di famiglie che hanno bimbi con bisogni comunicativi complessi sia un'esperienza caratterizzata spesso da vissuti di frustrazione e fallimento e di come, per questo motivo, sia fondamentale sostenere e supportare i genitori nella relazione con il loro piccolo fin dalle prime epoche di vita, favorendo relazione, attacca-

mento e comunicazione.

Il gruppo era composto da genitori di bambini già grandi e i genitori, quindi, erano mamme e papà già "esperti" nell'interpretazione delle strategie comunicative dei loro figli e delle possibili strategie da mettere in atto per sostenere i loro bisogni comunicativi.

**Tuttavia, è emerso come l'assenza di linguaggio verbale rappresenti un costante ostacolo e un inibitore della capacità di mamma e papà di poter guardare al loro piccolo come ad una persona in grado di comunicare, seppur in altra modalità.**

La fatica nel cogliere i segnali comunicativi non verbali del bambino è meritevole di essere condivisa con i professionisti che seguono il bambino e la sua famiglia, e con i genitori è fondamentale effettuare un lavoro di empowerment affinché si rafforzino sempre più le loro capacità di entrare in relazione col figlio e di comunicare con lui.

Durante il lavoro del gruppo è emerso, infatti, come uno sguardo esterno possa talvolta aiutare a cogliere dei segnali comunicativi che potrebbero passare inosservati al genitore, come un atteggiamento particolare usato dal bambino per esprimere un disagio o una serie di preferenze, alle quali a volte il contesto familiare non fa particolare caso. Si è parlato di come la comunicazione iniziale possa cominciare proprio da questi atteggiamenti, ai quali i genitori e l'intero contesto iniziano a dare un significato, indicando in questo modo al bambino che la sua modalità comunicativa è significativa e viene compresa.





Aiutare i genitori a capire meglio e sostenere i segnali comunicativi del loro bambino aiuta a consolidare le relazioni primarie e gli attaccamenti (del bambino verso i genitori, ma anche viceversa), a sviluppare e sostenere l'intenzionalità comunicativa e a prevenire l'insorgenza futura di comportamenti problema.

Ciò che il gruppo ha espresso è, però, la frustrazione di non riuscire a trasmettere le competenze acquisite riguardo alle strategie comunicative del figlio alle figure che ruotano attorno a lui: si è parlato in particolare di insegnanti e terapisti della riabilitazione.

Alcuni genitori faticano nel rapporto con la scuola e con i terapisti del bambino, e vivono una difficoltà di comunicazione anche in questi ambiti.

*Si è quindi sottolineato come sia fondamentale, per lo sviluppo del bambino e il benessere di tutta la famiglia, tenere sempre aperto un canale di comunicazione con le persone e i contesti nei quali il bambino è inserito, al fine di garantire uno scambio e un passaggio di informa-*

*zioni continue, facendosi aiutare dal servizio di Neuropsichiatria Infantile che ha in carico il bambino e che può mediare tra famiglia e altre Istituzioni o figure coinvolte.*

*Alcuni strumenti pratici e concreti possono aiutare a scambiarsi informazioni e a condividere strategie comunicative. Si è parlato in particolare del passaporto comunicativo, strumento che funge da carta di identità e che serve a passare informazioni importanti riguardanti il bambino ai nuovi contesti che frequenterà, e del diario di bordo e quaderno dei resti, strumenti utili a tenere traccia delle esperienze che il bambino fa nei vari ambienti.*

## Per i più grandicelli

### STRATEGIE COMUNICATIVE: CAA E NON SOLO

FOCUS GROUP GENITORI CON FIGLI 8/14 ANNI

Moderatrici: Claudia Rigamonti, Maria Caterina Minardi



Il lavoro del gruppo dei genitori di ragazzi più grandi (8-14 anni), che aveva come focus le strategie comunicative, è partito dalla considerazione che quando parliamo di comunicazione nella sindrome di Cornelia de Lange pensiamo come prima cosa al bambino/ragazzo e alle sue difficoltà, ma in realtà serve un cambio di ottica

ed è necessario interrogarsi su quanto gli adulti sappiano comunicare tra loro.

**Prima di pensare a come aiutare il ragazzo o la ragazza a comunicare meglio, chiediamoci: quanto comunicano mamma e papà tra loro? E con la scuola? E la scuola con gli specialisti?**

Anche in questo gruppo, è emerso come gli scambi a volte siano scarsi e poco efficaci.

Si è poi arrivati a parlare di CAA (Comunicazione Aumentativa) e di come essa sia per alcuni ragazzi un approccio d'elezione e per altri abbia invece rappresentato un'esperienza fallimentare, che non ha portato ai risultati sperati nonostante il grande investimento.

I genitori si sono confrontati su piani e livelli molto diversi, in quanto nel gruppo erano presenti mamme e papà di bambini con forma classica e mild.

Ci siamo quindi soffermati ad ascoltare come si sta nel momento in cui ci si scontra con un limite, quanto sia doloroso dirsi che forse ciò che funziona per qualcuno non può essere la cosa giusta per tutti e che l'esercizio costante è fermarsi e trovare altre strade.

Strade che, forse, non arriveranno proprio alla meta che ci si era prefissati, ma che tuttavia ci permetteranno di guardare ai bambini con occhi diversi, forse con aspettative più realistiche, alla scoperta di ciò che quel bambino sa già esprimere, a suo modo e non in quello che avremmo voluto noi adulti.



# AFFRONTARE IL CAMBIAMENTO

FOCUS GROUP GENITORI CON FIGLI 8/14 ANNI

Moderatrici: Francesca Dall'Ara, Silvia Tornielli

Questo momento di incontro e scambio di gruppo ha visto la partecipazione di famiglie con bambini di età simile ma caratteristiche di funzionamento anche molto diverse.

La diversità nelle condizioni dei bambini non ha impedito un confronto trasversale e aperto su alcune tematiche condivise nell'ambito dell'assistenza e della cura.

Sono emerse fatiche a trovare punti di riferimento adeguati ad accogliere e accompagnare i bambini all'interno del percorso scolastico. È apparso soprattutto complesso il coordinamento degli interventi che spesso vede le famiglie come punto di riferimento a 360 gradi.

Si discute dell'importanza di poter avere un coordinamento all'interno della rete degli specialisti, che possano fornire indicazioni competenti e tempestive ai bisogni di ogni singolo bambino.

Il sentimento di fatica appare mitigato dalla possibilità di confronto con altri genitori che vivono la stessa condizione e dal prezioso supporto dell'associazione che in tante occasioni si è resa indispensabile a fornire informazioni ad insegnanti e operatori sanitari in merito alla condizione genetica.

**Tra le varie necessità emerge l'interesse di avere un riferimento all'interno dell'associazione che possa dare riscontri e approfondimenti in merito alle tutele sociali, favorendo la trasversalità delle conoscenze e dei diritti.**



WORKSHOP GENITORI



*Siamo i genitori di Gimmi e questo è stato il terzo Congresso a cui abbiamo partecipato. Attendiamo questa iniziativa con trepidazione poiché è un evento ben organizzato, permette di confrontarci con altri genitori che vivono le nostre stesse preoccupazioni ma soprattutto ci consente di parlare con tanti esperti.*

*Quest'anno ci hanno anche esposto un nuovo percorso di studi e ricerche che ci fa ben sperare. Un plauso anche a tutti i volontari, che a distanza di anni, ricordano i nomi dei nostri ragazzi e che li fanno sentire subito a loro agio.*

*Un GRAZIE a tutti.*

*Paola e Stefano Amadori*



# Per i Cornelia lievi già grandi

## SOSTENERE LA PERCEZIONE DI SÈ E DEI PROPRI FIGLI

FOCUS GROUP GENITORI CON FIGLI DA 15 ANNI - FORMA LIEVE

Moderatrici: Francesca Dall'Ara, Silvia Tornielli

WORKSHOP GENITORI

Questo momento di incontro e confronto di gruppo ha visto la partecipazione di numerose famiglie, a partire dai 13 anni di età fino ad arrivare a più di 30, ma accumulati dal desiderio di condividere l'esperienza di crescita e consapevolezza dei propri figli.

Lo scambio e il confronto tra i genitori è stato l'elemento di maggiore sostegno e aiuto per le famiglie presenti, ciascuno ha potuto portare la propria esperienza sia come strumento di conforto e rassicurazione per i "colleghi genitori" sia come momento di sfogo e sostegno.

I principali temi che sono stati trattati e affrontati, sempre con un clima di reciproco ascolto e rispetto, hanno riguardato il percorso di accettazione e confronto con i limiti propri e del proprio figlio e le spinte verso l'indipendenza e l'autonomia.

È emersa l'importanza di un contesto sociale che accompagni le legittime spinte evolutive dei ragazzi nel rispetto delle loro potenzialità e dei loro limiti.

Sono state numerose le testimonianze di indipendenza lavorativa e abitativa, seppur in contesti protetti, e relazionale.

È stata oggetto di discussione e scambio la necessità di favorire, in questa fascia di età, spazi di

socializzazione in contesti frequentati da persone con disabilità, dopo gli anni della scuola dell'obbligo centralmente improntati all'inclusione, per accrescere un'opportunità di relazione e incontro maggiormente vicina ai loro interessi e alle loro specifiche modalità relazionali.

**Molte famiglie hanno portato, infatti, la propria esperienza raccontandoci come accompagnare il proprio figlio verso la consapevolezza del proprio sé e del proprio percorso di vita passi necessariamente attraverso l'accettazione del proprio potenziale ma anche delle difficoltà, che maggiormente si esprimono nel confronto con un ambiente adatto e realmente inclusivo.**

Un ulteriore motivo di confronto e discussione ha riguardato la fatica di parlare apertamente con i propri figli delle difficoltà che incontrano e della loro condizione genetica.

*Molti ragazzi sanno, altri cominciano a chiedere, altri non vogliono sapere ... ma è chiaramente emerso dal confronto come il processo di accettazione e consapevolezza dei ragazzi sia un percorso co-costruito all'interno della famiglia, fatto di piccoli step adattamenti ritagliati su misura del singolo ragazzo, della sua famiglia e del suo momento di vita.*



# PROGETTO DI VITA INDIPENDENTE

FOCUS GROUP GENITORI CON FIGLI DA 15 ANNI - FORMA LIEVE

Moderatore: Luca Lattuada

*L'incontro si è aperto con la preziosissima testimonianza di Niccolò Festini, adulto con cdls e che da tempo frequenta le attività della Associazione Famiglie Sindrome di Williams – Milano.*



Niccolò ha mostrato delle slide attraverso le quali ha raccontato il suo percorso di vita indipendente, scandito da tappe fondamentali: il diploma scolastico, la ricerca autonoma di posti di lavoro, l'ottenimento della patente di guida, fino alla recente esperienza di servizio civile presso un ente del suo territorio in cui svolge mansioni di inserimento dati. Oltre a queste tappe, ha poi mostrato ciò che con l'associazione sta svolgendo: le attività di **“percorsi per l'autonomia”** (attività di orientamento e conoscenza del territorio) e l'attività di **“palestra di autonomia”** (soggiorni presso l'appartamento di AFSW per migliorare le autonomie personali).

La testimonianza ha riscosso particolare curiosità fra i partecipanti, che hanno rivolto domande a Niccolò.

L'incontro è poi proseguito con il mio intervento. La tematica della vita indipendente è stata affrontata partendo dal concetto di autodeterminazione, sottolineando quindi che

*“indipendente” non significa per forza “sono/faccio da solo”, ma “voglio scegliere”.*

In tale ottica, una persona con disabilità può/deve avere la possibilità di decidere molti aspetti della propria vita, tra cui anche quello di vivere al di fuori del nucleo familiare di origine.

**Questa possibilità è solitamente temuta dai genitori poiché ipotizzano che “distacco” sia sinonimo di “abbandono”.**

E quindi c'è chi decide di non affrontare la tematica e chi invece ci prova, pur con difficoltà.

Nel momento in cui si decide di discutere della vita indipendente del proprio figlio con disabilità, deve iniziare un percorso psicologico importante, fatto di:

**delega** (fiducia in altre persone), **gestione dell'ansia, e non sostituzione** (azione che invece, spesso, viene svolta da un genitore verso il proprio figlio poiché si ha sempre l'immagine di quest'ultimo come “piccolo” - “poco capace”).

Oltre a tali atteggiamenti, deve subentrare un cambio di paradigma fondamentale: da una parte **vedere**

**la persona con disabilità** non solo come figura che ha “bisogno” di qualcosa (=sofferenza), ma anche **come persona che ha desideri**; dall'altra, io genitore cerco gradualmente di abbandonare l'idea di essere l'unico referente/responsabile di mio figlio e cerco una “rete di intervento” fatta di enti e persone con cui creare una progettualità di vita con/per mio figlio. Aspetto, questo, che deve tranquillizzare il genitore di fronte alla tematica del proprio futuro: *“poiché non potrò assistere sempre mio figlio o non avrò sempre la forza per farlo come vorrei, è giusto iniziare a pianificare con lui il suo domani”.*

**In tale ottica di collaborazione si incomincia a tessere una serie di interventi che hanno lo scopo importante di avvicinare in maniera graduale e partecipata sia la persona con disabilità sia la famiglia al passaggio concreto della vita indipendente.**

Il consiglio che viene fornito, a livello normativo, è di riferirsi presso i propri assistenti sociali con richiesta di voler intraprendere un progetto ex legge 328/00, che ha proprio l'obiettivo di ricercare e mettere in rete tutti i servizi, gli enti e le persone che rispondono ai desideri della persona con disabilità.



Ciao sono Erika, la mamma di Niccolò.

Mio marito ed io abbiamo partecipato a diversi congressi organizzati dalla nostra Associazione, ma quest'ultimo per noi è stato differente.

Per la prima volta infatti Niccolò ha deciso di venire con noi!

Sono rimasta piacevolmente colpita dal fatto che si sia trovato subito a suo agio con altri ragazzi Cornelia con i quali ha trascorso la maggior parte del tempo, vivendo il congresso come una sorta di vacanza fra amici.

Niccolò ha anche parlato in prima persona durante il workshop per i genitori dei ragazzi lievi "progetto di vita indipendente" gestito da Luca Lattuada dell'Associazione AFSW di Milano.

Da alcuni anni partecipa molto volentieri alle loro attività e quest'opportunità è stata per lui un momento di crescita personale con un risvolto positivo sulla sua autostima.

Ha avuto infatti la possibilità di esporsi di fronte a più persone tenendo a bada la sua ansia e di questo ringrazio, sia l'Associazione Cornelia, sia Luca Lattuada.

*Come ad ogni congresso mi sono portata a casa non solo un bagaglio di informazioni nuove e consigli preziosi da parte dei medici, ma anche momenti di confronto con nuove famiglie che si trovano a vivere le stesse nostre problematiche e soprattutto la speranza che da un semplice incontro fra ragazzi Cornelia mild possa nascere una vera amicizia, che permetta loro di vivere con tutta serenità momenti di svago proprio come fanno i loro coetanei.*

## Gruppo di parola per Cornelia lievi

Moderatore: Emanuele Basile

Nel corso del Congresso si è svolto un incontro, rivolto a 4 ragazzi con Cdls in forma lieve.

L'obiettivo dell'incontro è stato quello di creare un'occasione di confronto e condivisione delle loro esperienze. La scarsa conoscenza dei partecipanti e la brevità dell'incontro e l'impossibilità di dare continuità, ha orientato la conduzione verso una condivisione delle esperienze sociali con l'obiettivo di raccogliere, in modo indiretto, bisogni, criticità e desideri.

**Tra gli argomenti, spontaneamente emersi dal gruppo, la percezione della propria diversità, il bisogno di una rete sociale e amicale, l'esigenza di legami affettivi e il desiderio di un progetto di vita autonoma e adulta, una prospettiva futura in cui potersi riconoscere.**



Temi importanti che, meritano attenzione e orientano sulla necessità di offrire ai ragazzi affetti dalla forma lieve, spazi di confronto e condivisione dentro percorsi continuativi che possano favorire un approfondimento su tematiche così significative nell'esperienza soggettiva e di vita dei nostri ragazzi.

L'incontro ha permesso di evidenziare, oltre ai bisogni impliciti, le capacità emotive ed introspettive che i ragazzi che hanno partecipato all'incontro hanno mostrato.

**Punti di forza che, ponendo sullo sfondo i deficit, hanno permesso di cogliere le loro potenzialità al di là della sindrome di cui sono affetti.**



## **Era un giorno atteso da tanto. Erano anni che non frequentavamo i congressi.**

Un po' perché i bambini erano troppo piccoli, la strada era lunga, c'erano tante spese... Cercavamo di trovare nel nostro piccolo le soluzioni migliori per nostra figlia senza togliere nulla a suo fratello più piccolo Giacomo.

Così, senza accorgersene, sono passati anni e anni, più di 20 di preciso.

Quest'estate nostra figlia si è messa in contatto con la sua amichetta d'infanzia Irene.

A casa nostra sono sempre vivi i ricordi del dr. Selicorni, dr. Basile, Bosisio Parini, Pesaro, Milano, Irene, sua mamma Paola... Così Isabella e Irene ci hanno fatto incontrare quest'estate e abbiamo passato una bella giornata insieme sul lago di Garda.

Ci siamo divertiti molto e così Irene e Paola hanno convinto mia figlia a tornare, dopo anni, al congresso. Siamo stati sorpresi dall'accoglienza che abbiamo ricevuto.

Nonostante gli anni passati abbiamo notato che qualcuno si ricordava ancora di noi.

Già venerdì sera, all'entrata del ristorante è stato un piacere vedere Nicolò che ha accolto Isabella nonostante non si fossero mai conosciuti dal vivo. Poi tanti baci e abbracci con vecchie, nuove famiglie e con le amiche di Isabella: Irene, Chiara, Elisa.

Alcuni ragazzi si sono visti dopo tanti anni, alcuni per la prima volta.

Hanno creato un gruppo che attirava gli occhi di tutti. I medici che seguivano le nostre "Cornelie" da piccoli, il dr. Selicorni e il dr. Basile, si ricordavano di loro dopo più di 20 anni.

**Questo gruppo di giovani adulti attirava l'attenzione di genitori delle più piccole "Cornelie" dandogli serenità, allegria, fiducia nelle capacità e potenzialità dei loro figli a uno sguardo positivo verso il futuro.**

Anche noi, genitori dei ragazzi di questo gruppo, li stavamo osservando, dopo tanti anni di lavoro e sacrifici vedevamo i nostri figli sereni, sicuri e felici in gruppo con i loro amici.

Ho pensato al tempo che è passato e come era mia figlia al nostro primo congresso a Rimini.

Il mio pensiero di 20-25 anni fa era sapere come sarebbe stato il nostro futuro e quello di nostra figlia. All'epoca mi chiedevo come sarà? Come diventerà? Ce la farà? Riusciremo ad aiutarla sufficientemente? Ero una mamma piena di domande e di paure.

Forse come tutte le mamme quando viene data la diagnosi di Sindrome Cornelia de Lange. Oggi però, nel giorno dell'ennesimo congresso a distanza di più di 20 anni, vedere Isabella, una giovane donna, nello stesso posto e nello stesso contesto mi fa sentire realizzata come madre, felice e orgogliosa. Mi commuovo a vederla con i ragazzi a fianco.

Sembra che si conoscano da una vita, come amici della vecchia data. Oggi voglio ringraziarli per chi sono e come sono diventati. Non poteva andare meglio. E come diceva 25 anni fa il dr. Selicorni, "siamo caduti a 4 zampe".

Ringrazio Paola e Irene che ci hanno convinto di ritornare al congresso dopo tutti questi anni.

Ringrazio Ilaria, Erika, Flavio, Rita, Michele, Gianna e suo marito che ci hanno fatto compagnia durante le giornate del congresso. Ringrazio i dott.ri Selicorni e Basile che ci hanno accolto come tanti anni fa e di nuovo ci hanno dato i loro preziosi consigli.

Ringrazio tutti quelli che hanno partecipato all'organizzazione del congresso e il resto dei genitori che non hanno mai mollato. Voglio darvi una bellissima notizia.

Dopo il congresso i nostri ragazzi hanno creato un piccolo gruppo whatsapp dove spesso si trovano a parlare, a scambiare opinioni e idee ed ad aggiornarsi sull'andamento della loro vita. Una piccola società di giovani adulti Cornelia de Lange.

Grazie a tutti per questo piccolo spazio.

Siamo una grande famiglia.

Vi voglio bene. Dio ci benedica!

Marzanna mamma di Isabella



# Per i Cornelia classici già grandi

## I DISTURBI DEL COMPORTAMENTO

FOCUS GROUP GENITORI CON FIGLI DA 15 ANNI - FORMA SEVERA

Moderatrici: Paola Ajmone, Elisa Colombo

WORKSHOP GENITORI

Il gruppo ha trattato il tema delle problematiche comportamentali nell'età adolescenziale, adulta e giovane adulta in soggetti con fenotipo classico; è stato molto partecipativo e ha toccato vari temi delicati e fondamentali per il percorso di presa in carico.

*Si è discusso della difficoltà di individuare la terapia farmacologica più adatta alla gestione dei comportamenti problema e delle opzioni di intervento comportamentali e farmacologiche disponibili.*

E' emersa un'importante fatica una volta usciti dall'età infantile di avere un punto di riferimento psichiatrico che possa assistere la famiglia nella gestione delle terapie farmacologiche e nella presa in carico, molto spesso il territorio non riesce a rispondere a questi bisogni e questo comporta smarrimento e aggravio per le famiglie.

Un punto molto critico è stato quello di poter effettuare un'attenta diagnosi differenziale al fine di

comprendere il significato di un disturbo comportamentale. L'esperienza di una famiglia ha sottolineato come sia stato difficile per loro interpretare e gestire un significativo peggioramento della sintomatologia comportamentale poiché quasi impossibile effettuare accertamenti medici atti ad escludere una causa organica (fonte di dolore) alla base della sintomatologia.

Questa testimonianza ha riportato a riflettere sull'importanza, di fronte ad un improvviso peggioramento comportamentale, di escludere prontamente cause mediche responsabili (infezioni dentali, reflusso, dolori addominali, ginecologici...).

Si è inoltre discusso dell'importanza di sostenere i ragazzi nelle proprie autonomie e nell'esperienza di vita in ambienti protetti.

Le esperienze di diverse famiglie hanno confermato come i ragazzi sperimentino situazioni di autonomia personale e sociale e come le routine di una vita di comunità migliori le loro difficoltà nella regolazione dell'ansia e del comportamento.

*Ciao, sono Tiziana, mamma di Andrea di 20 anni.*

*Cosa posso dirvi, per me è sempre difficile esprimere i miei sentimenti o sensazioni sia scrivendo sia a voce, ma ci provo.*

*Il Congresso è sempre una bellissima esperienza sia per le famiglie che per i ragazzi. Incontrarsi e scambiare le proprie vicissitudini durante l'anno, incontrarsi con famiglie nuove, scambiandoci rimedi e sensazioni è sempre un arricchimento.*

*Come ogni anno abbiamo trovato i gruppi di lavoro, (workshop) ed io ho partecipato personalmente per i due argomenti che mi stanno particolarmente a cuore.*

*Partecipare è per me una sensazione di coinvolgimento e benessere molto importante, non mi fa sentire sola; incontrarsi con gli specialisti e i genitori mi dà la forza di pensare di non essere abbandonata al mio destino, che c'è sempre qualcuno che può aiutarmi, fin dove è possibile, chiaramente. I gruppi sono ben organizzati.*

*Questo anno ho voluto partecipare per avere più informazioni e conoscenza sul dopo-di-noi.*

*Questa è stata un'esperienza intensa e profonda, perché ci mette di fronte al fatto che quando non ne avremo più le forze, dovremo scontrarci con questa realtà, ed è difficile!!!*

*E' quasi insopportabile il dolore e il senso di colpa che si sente, ma ascoltando le esperienze di altri genitori che hanno già fatto questa scelta, per volere del ragazzo o per esigenze diverse, mi hanno rincuorato perché ho capito che i loro figli stanno bene e che sono accuditi da persone a cui sta a cuore il loro benessere.*

*Grazie per tutto il lavoro e l'organizzazione che tutte le volte rende il Congresso un punto di incontro ma anche una grande famiglia.*



Racchiudere in poche righe l'esperienza vissuta al nostro primo Congresso non è semplice. Siamo sorelle di Serena, una ragazza di 45 anni affetta da Cornelia de Lange con sintomi gravi.

**Solo quest'anno abbiamo accettato l'invito a partecipare ed è stata una delle scelte più responsabili e indimenticabili della nostra storia familiare.**

Il Congresso è stata l'occasione per condividere la nostra esperienza di siblings con persone in grado di ascoltarci e capirci al volo perché affrontano sfide simili alle nostre.

Il confronto ci ha aperto lo sguardo a nuove conoscenze, consapevolezza e approcci che ci hanno subito donato nuovi strumenti pratici ed energia da portare a casa e spendere nella quotidianità.

Durante le conferenze e le riunioni abbiamo trovato risposte, competenza, professionalità ma soprattutto tanto ascolto e affetto.

Questo nostro messaggio vuole essere un invito a chi, come noi, non abbia mai preso in considerazione la partecipazione a questi incontri come atto per migliorare la propria vita.

Ci siamo sentite parte di una grande e forte famiglia e non più un'isola rara.

Grazie di cuore a tutti  
Simona & Valeria

## DURANTE E DOPO DI NOI

FOCUS GROUP GENITORI CON FIGLI DA 15 ANNI - FORMA SEVERA

Moderatrice: Mascia Marzorati

Partendo dalla cruciale domanda:

“Che Adulto sarà?”

ogni genitore accompagna i propri figli nel cammino di crescita. Fare il genitore è un mestiere difficilissimo, carico di responsabilità, di errori, di gioie e di dolori e quando il figlio che stiamo accompagnando lo vediamo fragile, è ancora più dura.

Eppure ci sono tante possibilità per cambiare la prospettiva genitoriale, per uscire da un caos quotidiano fatto non solo di cose da fare e di pensieri contorti e una di queste è “lasciare che ... indossi i suoi panni” e non quelli che vedremmo giusti per lui. La crisi, per un genitore, deve diventare linfa resistente, progresso e progettualità condivisa.

**Ogni storia è unica ed irripetibile e quando lo sguardo punta verso una logica “esistenziale” composta da **DESIDERI, OPPORTUNITA', BISOGNI E SUPPORTI**, allora “è tutta un'altra storia”.**

La nuova prospettiva genitoriale passa dalla programmazione precisa all'accompagnamento spontaneo lungo un sentiero appena percettibile che si costruisce giorno dopo giorno.



**Si costruisce concentrandosi sul vero PROTAGONISTA della storia che si sta scrivendo: “il figlio”.**

Quel figlio che chiede prepotentemente di essere guardato e sostenuto nelle sue **SCELTE**, che chiede un accompagnamento delicato, che chiede di correre dei rischi per cambiare la sua vita e progettarla come lui **VUOLE**, che chiede di non adattarsi alla vita, ma di **TRASFORMARE LA VITA STESSA IN OPPORTUNITA'**.

Con queste premesse ogni genitore si troverà davanti, quasi inaspettatamente, un adulto o un giovane adulto capace di guidare chiunque lungo il sentiero della sua vita, fatta di scelte che lui ha fatto e che farà.

**Mamma e papà resteranno sempre gli alleati privilegiati di ogni cammino di crescita e di “esplorazione”, in un sistema che innalza ciò che c'è e non il contrario.**

Alla luce di questa premessa, il gruppo di lavoro si è confrontato sui rischi, sui dubbi, sulle paure e grazie ad alcune concrete testimonianze, i genitori più giovani si sono aperti a nuove opportunità di riflessione.

Emergono forti la paura del fare la scelta giusta e il dubbio di non comprendere quando sarà il momento giusto per prendere una decisione impor-



tante come quella di lasciare andare a vivere il proprio figlio altrove: in un appartamento, in una comunità, in una residenza sanitaria.



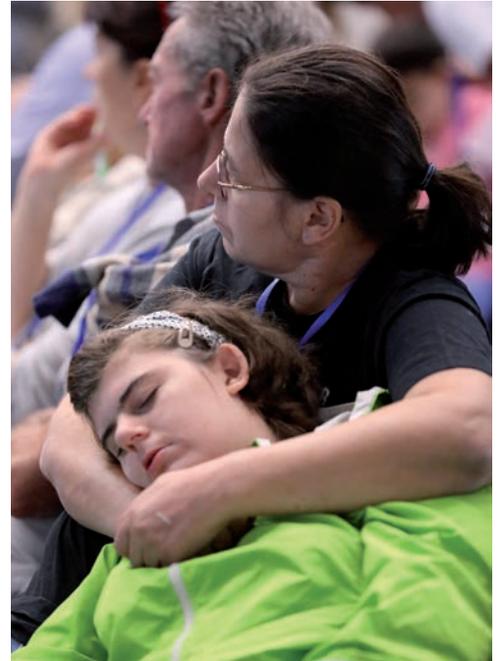
Il gruppo, composto da genitori di figli con diversi bisogni di supporto, ha sfruttato l'occasione per ascoltare chi una scelta l'aveva già fatta assaporando l'esperienza, le fatiche, le opportunità e condividendo le emozioni provate.

La tematica, per la prima volta affrontata così direttamente, ha dato a ciascuno una possibilità di pensiero da coltivare a casa, nel quotidiano, ed ha aperto alla curiosità di capire quali possibili opportunità cercare sui propri territori di riferimento.

**Resta unanime la necessità di portare avanti l'esperienza.**

*" Nel mezzo delle difficoltà nascono le opportunità "*

A. Einstein



# I siblings ... presenti a volte silenti

Moderatrici: Sabrina Gherzi, Francesca Grossi

Lo scopo dei gruppi siblings è offrire uno spazio di incontro, confronto e condivisione tra ragazzi che condividono l'esperienza di avere un fratello con disabilità.

Nonostante le naturali differenze, ci sono diversi punti di contatto nel vivere questa situazione.

I siblings sono spesso molto autonomi, imparano a non dover aggiungere pensieri e preoccupazioni, sono spesso attenti ai bisogni degli altri piuttosto che ai propri, antepongono le esigenze altrui alle proprie.

Per loro è molto utile avere occasioni di confronto con altri ragazzi che vivono una quotidianità simile alla loro perchè con i coetanei non è sempre possibile condividere i loro pensieri ed emozioni e trovare ascolto e reale comprensione.

Durante i gruppi, si propongono attività che facilitino la creazione di un clima sereno e di fiducia, in cui sia possibile poi condividere la propria esperienza; per questo motivo, viene garantita e chiesta la riservatezza su quanto emerge nel gruppo, come forma di rispetto per tutti i componenti.

Abbiamo organizzato un workshop, per permettere ai ragazzi di sperimentare quello che si può fare durante un percorso in gruppo.

Le attività e i temi proposti sono stati mutuati dalla nostra esperienza con i diversi gruppi per ragazzi. E' importante durante un workshop fare in modo che i ragazzi possano parlare, confrontarsi e portare la propria esperienza, sentendosi accolti e senza lasciare temi in sospeso, dato che non sono previsti altri appuntamenti.

Dopo una presentazione di sè stessi avvenuta in modo dinamico e divertente e una presentazione dei propri fratelli, abbiamo proposto attività che facilitassero la condivisione delle loro esperienze, pensieri ed emozioni rispetto all'essere un sibling sia nel passato, nel presente e rispetto al futuro.

Abbiamo utilizzato strumenti differenti (parola, scrittura, immagini e strumenti più proiettivi, uso di filmati) per utilizzare canali differenti che mettessero tutti i partecipanti nella condizione di raccontare il loro punto di vista.



# La voce dei siblings

Trovate sul nostro sito il video presentato in anteprima al Congresso, risultato del lavoro svolto dal gruppo dei “siblings” (fratelli e sorelle di persone con disabilità), sotto la supervisione del dr. Andrea Dondi

Il progetto del video nasce nella primavera del 2022 su iniziativa dei genitori dell'Associazione. La riflessione di partenza, molto condivisibile e segno evidente di una consapevolezza matura, riguarda la possibilità di offrire uno spazio di voce ai siblings dell'associazione, anche in occasione del Convegno.

Un breve video è infatti il mezzo forse più immediato ed efficace per fare arrivare il messaggio dei siblings, oltre a costituire un mezzo con cui le nuove generazioni hanno più facilità di comunicazione.

Una volta individuato un gruppetto di siblings adulti volontari, la preparazione del video ha previsto un piccolo ma intenso percorso di conoscenza e di preparazione dei protagonisti finalizzato ad individuare i contenuti da comunicare e la ricetta per mettersi in gioco con la giusta dose di protezione e di slancio verso il “pubblico”.

Non è infatti per nulla banale parlare in un video della propria esperienza personale ed i siblings dell'Associazione sono stati molto coraggiosi e intraprendenti, scegliendo di rivolgere la loro comunicazione ad altri siblings, più giovani, per fare tesoro dell'esperienza maturata e lanciare un messaggio di fiducia.

Il risultato è da vedere, con la sua immediatezza e genuinità, per fare una sana ricarica di speranza e per essere sempre più consapevoli dell'unicità del vissuto dei siblings.

Andrea Dondi

Trovate il video seguendo questo percorso:

[www.corneliadelange.org](http://www.corneliadelange.org) - ATTIVITÀ E PROGETTI - I CONGRESSI - 13° CONGRESSO



**“I gruppi di Siblings adulti: una proposta di metodo per sostenere fratelli e sorelle di persone con disabilità”.**

Questo manuale vuole raccontare il ruolo dei siblings e il loro rapporto con il fratello o la sorella con disabilità, ed essere un aiuto concreto per avviare sul territorio opportunità di incontro e di sostegno attraverso la creazione di gruppi di supporto.

Il gruppo diventa, così, un'occasione di confronto e di condivisione di esperienze e consigli per non essere soli nell'affrontare questo percorso di consapevolezza.

Le iniziative di sostegno illustrate nel libro hanno l'obiettivo di consentire agli operatori di servizi della disabilità adulta di avere a disposizione strumenti concreti e affidabili per offrire attività di supporto ai siblings che hanno superato la maggiore età.

“I siblings adulti che non hanno mai avuto modo di essere supportati ci hanno riportato un vissuto di mancanza – spiega Andrea Dondi, Coordinatore dell'accoglienza e sostegno alle famiglie e dello sviluppo progetti territoriali della Fondazione Paideia - C'è un tempo nella vita di fratelli e sorelle di persone con disabilità in cui sono successe cose che vanno recuperate e metabolizzate e in questo può essere utile avere un manuale e costruire percorsi dedicati. Questo è il senso del nostro lavoro”.

Andrea Dondi



# Tavola rotonda: le sfide aperte dell'associazionismo nell'ambito delle malattie rare

Moderatrice: Maruska Palazzi

*E' stato un momento molto importante essere riusciti a confrontarsi con associazioni di vario tipo, dove ognuno ha portato il suo sapere e la sua esperienza. Che sia un inizio per fare sempre più rete e che porti sempre più risultati per il benessere di tutti i nostri figli.*

## Uniamo Federazione Italiana Malattie Rare

Annalisa Scopinaro, Presidente

Nel corso dell'Assemblea, è stata presentata Uniamo, la Federazione Italiana Malattie Rare.

Nata nel 1999 su spinta di 20 Associazioni, che si sono rese conto che la loro singola voce non avrebbe potuto attirare l'attenzione di nessun politico, è cresciuta nel corso degli anni fino ad arrivare, a fine 2022, a oltre 170 Associazioni federate.

Ma la crescita non è stata solo nel numero dei soci: è soprattutto cresciuta l'influenza politica della Federazione, che sempre più spesso viene ascoltata su varie tematiche e sempre quando si tratta di malattie rare. I tavoli istituzionali partecipati sono passati da 8 a 17 nell'arco degli ultimi due anni.

**Uniamo, con i suoi rappresentanti, si impegna su quella che comunemente si chiama "advocacy", cioè la spinta politica per l'emanazione o il cambiamento di leggi.**

L'azione della Federazione è stata così incisiva che ad oggi siamo il primo paese europeo per numero di patologie individuate alla nascita attraverso il sistema di screening (ben 49, contro le 7 della Francia); abbiamo avuto 50 milioni stanziati nel PNRR per la ricerca; il primo piano nazionale malattie rare approvato in Italia; una legge specifica dedicata alla nostra comunità (la 175/2021), con al suo interno anche gli aspetti sociali e riabilitativi.

Accanto a queste forti azioni, la Federazione tutela le piccole e grandi Associazioni accompagnandole nei loro percorsi: per esempio quando hanno bisogno dell'inserimento nei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA) di alcune terapie.

Eroga formazione, sia per i pazienti che per altri soggetti esterni (insegnanti - più di 1450 nel 2021 -, medici, professionisti sanitari ecc).

Offre anche servizi, per la gestione ordinaria delle Associazioni (un commercialista, un esperto privacy, convenzioni con psicologi ecc).

**Oltre a tutto questo, è attivo un servizio di informazione, orientamento e ascolto che prende in carico le persone che non hanno ancora un'associazione di riferimento.**

I tavoli di lavoro promossi dalla Federazione, per raccogliere consensi sulle azioni da intraprendere, sono aperti a tutti i soci delle Associazioni, anche non federate: ciascuno ha così modo di far sentire la sua voce.

Tutte le osservazioni raccolte ai tavoli sono sintetizzate, ogni anno, nelle "Effemeridi", una pubblicazione della Federazione. Sul sito sono disponibili tutti i compendi usciti nel corso di questi due anni. Le Effemeridi da quest'anno saranno utilizzate per la presentazione agli organi tecnici e politici delle richieste della comunità dei pazienti.



Le due azioni focali della Federazione sono la diffusione della campagna di sensibilizzazione sulle malattie rare, ormai allargata a tutto il mese di febbraio, essendo celebrata il 28 (la giornata ufficiale è il 29 febbraio, giorno raro per malati rari); e la presentazione del rapporto MonitoRare, con tutti i dati relativi alla condizione di vita della nostra comunità. La presentazione è tradizionalmente a luglio.

Ciascuno di noi può contribuire all'azione federativa. Scopri di più sul nostro sito <https://uniamo.org>



## Le Associazioni in Rete di Telethon

Alessandra Camerini,  
Responsabile delle relazioni con i pazienti e le Associazioni di Fondazione Telethon



ASSOCIAZIONI  
IN RETE  
FONDAZIONE TELETHON

La storia della grande e bellissima famiglia dell'Associazione Nazionale Cornelia de Lange è simile a quella di tante famiglie che decidono di creare un'associazione di pazienti e di impegnarsi, condividere e prendersi cura degli interessi di altre persone con alle spalle la medesima malattia.

Non è così scontato fare scelte di questo tipo, avere la forza e il **coraggio di passare dalla dinamica dell'IO alla dinamica del NOI**: è un ulteriore passaggio, rispetto a quello del paziente, perché è una scelta di vita e di engagement, in cui l'associazione raccoglie e incanala questo desiderio di partecipazione.

Infatti lo scopo di un'associazione di pazienti è proprio rappresentare, ascoltare e poi reindirizzare bisogni e speranze, trovando - dove possibile - la messa a terra e la concretezza.

*“Noi vogliamo intervenire e abbiamo la capacità per farlo. Sicuramente ne abbiamo il diritto”*, rivendicano le associazioni di pazienti, che dovrebbero fungere da collettore e da facilitatore tra il mondo dei pazienti e le differenti realtà che li circondano.

Le associazioni offrono un servizio alla collettività enorme: a partire dalla propria fragilità sottolineano la propria vulnerabilità, cioè gli aspetti sociali connessi al vivere con una condizione genetica e cronica di fragilità strutturale, e forniscono informazioni fondamentali che altrimenti non ci sarebbero ancora.

Per esempio, possono filtrare in maniera corretta le informazioni, aggregando dati, agevolando la partecipazione a studi clinici, riducendo i tempi, disseminando alle varie strutture che prendono in carico il paziente - che non necessariamente sono formate sulla patologia, soprattutto quando si ha a che fare con malattie rarissime e con pochi centri di riferimento sul territorio - e fornendo alla comunità scientifica tempo, risparmio e impegno.

Inoltre, spesso, le associazioni sono dotate di un Comitato Scientifico che dà loro credibilità e autorevolezza, che le guida sugli aspetti scientifici della patologia, dalla diagnosi, al trattamento, alla ricerca.

**Proprio perché siamo convinti del loro profondo valore, noi di Fondazione Telethon collaboriamo da sempre con le associazioni di persone con malattie genetiche rare:**

creata per volontà stessa dei pazienti e dei loro familiari, la Rete delle oltre 260 Associazioni di Fondazione Telethon contribuisce a far progredire più velocemente la ricerca verso la cura delle malattie genetiche, promuovendo la formazione e la partecipazione attiva dei pazienti, aumentando l'attenzione e la sensibilizzazione della società sulle tematiche relative alle malattie genetiche rare e favorendo il contatto e lo scambio tra persone che condividono situazioni simili.

Ci occupiamo di iniziative che mirino a coinvolgere i pazienti nell'impresa scientifica care-oriented con la consapevolezza che un effettivo coinvolgimento dei pazienti sia necessario per effettuare sia la presa in carico, che percorsi diagnostico-assistenziali, che migliori terapie.

Tutto questo è fondamentale perché dobbiamo sempre ricordarci che dietro ogni malattia rara, c'è una storia difficile, di disabilità, di famiglie inaspettatamente alle prese con un problema inatteso e talvolta non risolvibile: quando la diagnosi di una malattia genetica arriva nella quotidianità di una famiglia, le reazioni sono diverse e i tempi di maturazione e accettazione della diagnosi sono i più vari.

**Diventa allora importantissimo, il ruolo delle associazioni di pazienti e dei loro familiari che forniscono la consapevolezza che non si è soli ad affrontare ogni sfida.**

**E che ricordano quando condividere le proprie paure, speranze e fragilità sia davvero una delle più potenti armi che abbiamo a disposizione.**

È possibile approfondire le attività dell'area Associazioni in Rete di Telethon sul sito: [www.telethon.it](http://www.telethon.it)



## Cos'è la disabilità?

Diego Zotti, Presidente Ass. Mowat - Wilson

Da quando Elia è nato nel 2004 ho cominciato a convivere con la parola **disabilità**.

La sento dire intorno a me, la pronuncio, fa parte della mia vita quotidiana, mi sento protagonista di questa realtà, a volte ne abuso pensando a cosa ne fanno gli altri di vivere con una situazione di disabilità.

Mi sono chiesto che senso ha per me questa parola, quale è il suo vero significato, cosa si intende per persone con disabilità. Come per tutte le parole il loro senso cambia a seconda del contesto storico in cui sono collocate, cambiando quindi anche l'approccio a cui si riferiscono.

Nell'antica Grecia e nel periodo romano, chi era affetto da disabilità era qualcosa da eliminare, era *"ragionevole separare esseri umani sani da quelli inutili..."*, così scriveva Seneca.

Con l'arrivo del cristianesimo si introduce un concetto di pietà, un difendere i più deboli e malati; di contro si pensa che il bambino con disabilità fosse frutto del peccato, emarginando quindi l'intera famiglia e soprattutto la donna. È un alternarsi tra escludere ed isolare e l'accudire e prendersi cura costruendo dei luoghi protetti e separati dalla società.

Il concetto evolve ancora nell'epoca moderna, diventa una questione sociale, si comincia a parlare di assistenza e rieducazione delle persone con disabilità per permettere loro di potersi inserire nella società, ovviamente solo per chi riesce a raggiungere un livello adeguato di competenza.

Scorrendo su diversi vocabolari, cercando parole come disabilità e disabile si trovano definizioni che reputo abbastanza aberranti e che non citerò, lascio a voi il soddisfare questa curiosità, se volete, ovviamente.

Cercando in internet, ho trovato **"La convenzione delle Nazioni Unite sui diritti delle persone con disabilità"** del 2006 e ratificata dall'Italia nel 2009, diventando legge dello Stato.

È stata ratificata anche dalla maggior parte dei paesi del mondo, è quindi un documento con delle alte referenze.

Come primo articolo definisce lo scopo del docu-



mento e lo divide in due punti.

Il primo punto:

**"Scopo della presente Convenzione è promuovere, proteggere e garantire il pieno ed uguale godimento di tutti i diritti umani e di tutte le libertà fondamentali da parte delle persone con disabilità, e promuovere il rispetto per la loro intrinseca dignità".**

Mi colpiscono diverse parole ed il loro significato; viene specificato che le persone con disabilità devo-

no godere di tutti i diritti umani e di tutte le libertà fondamentali.

Un approccio diverso da quelli che ho citato finora. Si parlava di eliminazione, segregazione, esclusione, custodia, cura, assistenzialismo, rieducazione ed ora si parla di godimento, diritti, libertà.

Il secondo punto è altrettanto interessante, definisce le persone con disabilità:

**"Per persone con disabilità si intendono coloro che presentano durature menomazioni fisiche, mentali, intellettuali o sensoriali che in interazione con barriere di diversa natura possono ostacolare la loro piena ed effettiva partecipazione nella società su base di uguaglianza con gli altri."**

Ed anche qui alcune parole attirano la mia attenzione in modo particolare: durature menomazioni, interazione, piena ed effettiva partecipazione nella società, uguaglianza.

Una persona con disabilità può avere una duratura menomazione, ma il suo essere, la sua persona non è la sua menomazione; è l'interazione con ciò che lo circonda che determina la sua disabilità a seconda delle barriere che ne impediscono la sua partecipazione.

Tutti quelli che portano gli occhiali hanno una menomazione fisica duratura, ma certamente non si sentono delle persone con disabilità.

Ma se per qualche strana ragione fosse vietato a tutti di portare gli occhiali, allora molti di noi non potrebbero guidare la macchina, leggere un libro, avrebbero bisogno di aiuto per poter partecipare alla società.

Se una persona in carrozzina è alla fermata del pullman perché vuole farsi un giro in centro, la sua disabilità esiste o meno a seconda del tipo di pullman



che arriva. Se può salire perché l'accesso è garantito anche per una carrozzina verrà garantita la sua partecipazione, se invece non può salire, allora una barriera sta impedendo la sua partecipazione nella società su una base di uguaglianza con gli altri.

Sicuramente è più facile fare esempi se la menomazione è fisica, ma nella definizione di persone con disabilità, si specifica che la menomazione può essere fisica, mentale, intellettuale e sensoriale; ciò significa che il diritto di partecipare nella società non dipende dal tipo di menomazione o dalla gravità della menomazione. (La parola gravità non è mai scritta nella convenzione).

È un cambio di paradigma, una visione nuova rispetto alla visione assistenzialista ed educativa a cui sono abituato, alla categorizzazione che i servizi fanno di mio figlio per scegliere tra una lista di attività.

*Si passa dall'offerta di proposte per mio figlio al chiedermi che cosa desidera mio figlio per sé stesso.*

#### **Come posso aiutare mio figlio a stare nel mondo di tutti?**

Scopro che questo cambio di paradigma mi coinvolge in prima persona, è il mio modo di vedere la disabilità di mio figlio che deve cambiare, mi accorgo che sono io il primo ad avere un approccio del "prendersi cura", del proteggere, mentre dovrei cercare di farlo partecipare nella società, di permettergli di scegliere, di accettare che possa sbagliare e di aiutarlo a ricominciare.

Non devo cercare di formare o educare mio figlio affinché possa avere un livello di competenza tale da partecipare nella società, probabilmente non arriverà mai ad un tale livello (chi definisce qual è il

livello corretto è poi da capire), ma devo cercare di ridurre gli ostacoli per promuovere una sua partecipazione effettiva.

*"L'unica esperienza efficacemente preparatoria alla vita è la vita stessa".*

È necessario un nuovo modo di sostenere le persone con disabilità che superi il modello assistenziale e parta dal paradigma dei diritti per offrire opportunità con tutti i supporti necessari, per far sì che, indipendentemente dalle loro condizioni, tutte le persone, anche con una grave disabilità, possano vivere nella società e valorizzando l'individualità di ognuno e spronando la capacità di scelta e autodeterminazione, ogni individuo possa godere del diritto di partecipare e vivere nel mondo di tutti.

Mi rendo anche conto che non si parla solo di un cambiamento per me, ma che è fondamentale un cambiamento dell'intera società, sia dal punto di vista culturale che dal punto di vista istituzionale.

Il cambio di paradigma che propone la Convenzione dell'ONU sui diritti delle persone con disabilità è presente nella legge delega 227 del dicembre 2021. Tale legge richiede che il governo legiferi indicando gli ambiti, i principi e i criteri direttivi entro agosto 2023.

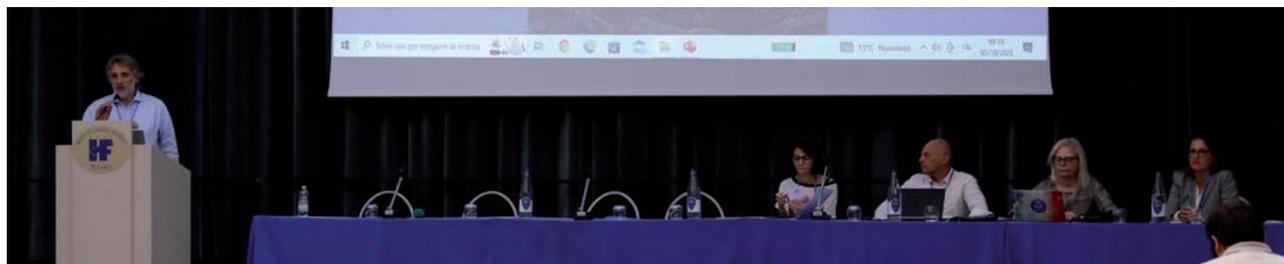
La speranza è che questi decreti attuativi siano ambiziosi per poter finalmente realizzare e sostenere progetti individualizzati, garantendo ai nostri figli una vita soddisfacente.

*"... che il mondo possa imparare cose nuove, stravolgersi e reinventarsi ... per sostenere i sogni di ogni persona, che hanno bisogno del soffio di tutti per nutrirsi e poter spiccare il volo!"*



## Il progetto Biobanche

Sonia D'Ambrosio, Segretario Ass. Italiana Sindrome di Kabuki



AISK è Associazione Italiana Sindrome Kabuki e riunisce pazienti affetti da questa malattia genetica rara e le loro famiglie.

Nasce il 20 Novembre 2015 per volontà di un gruppo di genitori, specialisti e amici provenienti da varie parti di Italia con lo scopo di accogliere chiunque senta la necessità di condividere la propria esperienza e le proprie energie per creare un network ampio e forte su tutto il territorio nazionale.

L'Associazione opera nel mondo del volontariato con l'obiettivo fondamentale di diffondere conoscenze e aggiornamenti sulla Sindrome Kabuki, offrire supporto alle famiglie e ai pazienti e raccogliere fondi per il finanziamento della ricerca.

AISK si adopera con l'intenzione di diventare un punto di riferimento per scambiare informazioni mediche e tecniche per famiglie ed operatori e mettere a disposizione degli esperti che aiutino a trovare soluzioni a problemi in ambito scolastico, assistenziale o sanitario.

Diversi sono i progetti realizzati, tra cui Congressi, Clinical Kabuki Day, Week-end Insieme e Biobanche.

### Cosa sono le Biobanche

In particolare le Biobanche rappresentano strutture che preservano campioni biologici estremamente rari e rilevanti per la ricerca sulle malattie genetiche, rendendoli disponibili alla comunità scientifica.

Lo scambio di informazioni che ne deriva è determinante per: indirizzare la ricerca, arrivare prima alle diagnosi e testare terapie.

Scopo del network delle Biobanche è quello di promuovere sinergia ed assicurare agli scienziati alti standard di qualità e performance.

La rete di Biobanche presenti in Italia nasce grazie a Telethon nel 2008, tale iniziativa prende il nome di Telethon Network of Genetic Biobanks (TNGB). Nell'ottobre del 2016 un articolo pubblicato sull'Orphanet Journal of Rare Diseases a firma della coordinatrice del TNGB, Mirella Filocamo, dei respon-

sabili delle biobanche della rete e del direttore scientifico di Telethon Lucia Monaco, ha confermato come questo network sia un esempio efficace di coinvolgimento della comunità dei pazienti nello sviluppo e gestione di biobanche genetiche e possa fare da modello per analoghe esperienze future.

Collaborazioni come queste contribuiscono infatti non solo ad accrescere la consapevolezza e la partecipazione dei pazienti e delle loro associazioni nella ricerca scientifica, ma anche a incoraggiare la comunità dei ricercatori a occuparsi di malattie genetiche rare.

Nel 2017 viene approvato dal Network board e firmato l' ACCORDO CON "Associazione Italiana Sindrome Kabuki".

Nel 2018 in occasione del Congresso Nazionale sulla Sindrome Kabuki l'Associazione AISK effettua un evento di Promozione sulle Biobanche con l'intento di informare pazienti e le famiglie sulle attività delle Biobanche e del TNGB e contestualmente viene effettuata una raccolta di campioni da parte delle famiglie dei soci presenti al Congresso.

**L'aver aderito al progetto Biobanche ci ha permesso di assicurare salvaguardia e diritti etici e giuridici tutelando i campioni genetici dei nostri figli.**



## TERMINA QUI

la parte dedicata agli atti congressuali scientifici.  
Trovate il riepilogo dell'Assemblea dei Soci  
e tutta la parte associativa nello Speciale allegato.



*Se hai trovato interessante  
la lettura di queste pagine e se pensi  
che valga la pena contribuire  
affinchè si continuino a percorrere queste strade  
puoi fare una donazione con il bollettino allegato  
o fare un bonifico.*

**IBAN: IT04 H030 6909 6061 0000 0002 034**

ODV



Associazione  
Nazionale  
di Volontariato  
Cornelia  
de Lange

IBAN: IT04 H030 6909 6061 0000 0002 034  
Banca Intesa San Paolo

c/c postale N. 10007615

intestato a: Associazione Nazionale di Volontariato Cornelia de Lange ODV - Strada delle Marche, 49 - 61122 Pesaro

Ricordiamo che l'Associazione è stata riconosciuta ODV (Organizzazione di Volontariato - L.266/91 - D. L. 3 luglio 2017, n. 117, denominato Codice del Terzo Settore) e che quindi le erogazioni liberali sono soggette a detrazioni fiscali