

il giornalino **36**

delle famiglie

GENNAIO 2015



Il Giornalino delle famiglie n. 36
Gennaio 2015
Autorizz. del Tribunale di Pesaro
del 27/12/2001 N. 494

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

Stampa: T41b
Tiratura: 1.400 copie
Direttore Responsabile:
Michele Gianni

Chiuso in stampa il 28 Gennaio 2015

Progettazione e impaginazione:
Simona Cazzaniga

ONLUS



**Associazione
Nazionale
di Volontariato
Cornelia
de Lange**

Con il sostegno e la collaborazione del





26.27.28
Settembre 2014
PESARO

L'undicesimo congresso sulla sindrome di Cornelia de Lange ha visto partecipare più di 180 persone, tra cui 40 famiglie, 30 relatori, 25 volontari e tanti amici che ci hanno dato una mano.

Presentiamo in queste pagine report e testimonianze di quanto è emerso in quelle giornate.

**Troverete anche le presentazioni originali nel nostro sito:
www.corneliadelange.org**

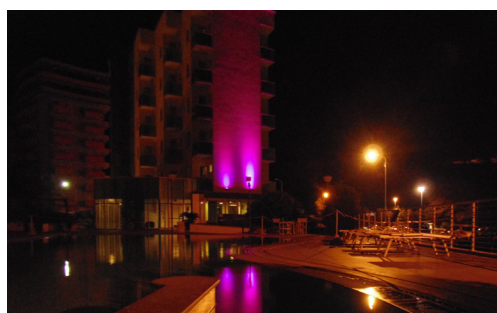
La passione di una vita

Antonella Berni

E' arrivato il 2014, è arrivato il tempo di un altro convegno Cornelia.

Mi sembra ieri di essere stata a Gabicce, con famiglia al seguito, a sentire le novità di Chris Oliver e delle sue collaboratrici, e di capire cosa bolliva in pentola per le famiglie italiane. Invece era il 2012.

Comunque, quest'anno arrivo a Pesaro e ricordo che l'ultima volta che Simona, Ulla e io abbiamo parlato del convegno, è stato in occasione di una loro visita a Bologna per il mio compleanno, nel febbraio 2014. In quella circostanza mi misero al corrente delle diverse possibilità di dove svolgere il convegno e io, tra tutte, caldeggiai Pesaro, in particolare l'Hotel Baia Flaminia, per un motivo sentimentale.



Perché proprio in quell'albergo si era svolto il primo convegno nazionale della CdL italiana, il primo in "grande", al di fuori della Clinica Mangiagalli di Milano, con ospiti americani, organizzazione professionale, tante consultazioni da coordinare e, soprattutto, tradurre.

Quindi grande fermento per noi tutti e per me l'inizio di un bel rapporto di amicizia con Mary Morse, che conobbi in quell'occasione e che tuttora frequento.

Qualche mese prima di quel convegno Angelo Selicorni e io andammo a fare un sopralluogo a Pesaro, partendo da Milano alle quattro del mattino. Al nostro arrivo ci accolse un mare calmo come una tavola, di un colore indefinito, non ancora illuminato dal sole pieno ma non più scuro dalla notte.

Per lo sforzo fatto sentivamo di meritarcì una coccola e quindi colazione in spiaggia!

Queste sono le piccole cose che annullano la fatica e rimangono nella memoria come un testimone buono di ciò che si è fatto.

Quel convegno fu un successo perché le famiglie poterono beneficiare della consulenza di specialisti altrimenti inarrivabili, noi imparammo altre cose e l'associazione crebbe notevolmente.

A 15 anni di distanza la macchina è ormai rodada, la formula delle consultazioni ha ceduto il posto allo scambio tra le famiglie, ora più utile.

Quando sono arrivata a Pesaro a settembre

è stato come fare un proseguimento delle vacanze.

Ritrovare volti conosciuti, amici lontani che si possono vedere solo in quest'occasione o quasi. Rubina mi saluta come se ci fossimo viste la scorsa settimana, iniziamo a parlare di figli mentre sistemiamo le felpe in vendita. Siamo nel foyer dell'albergo dove sono esposti i gadgets dell'associazione.

Vedo passare le persone, volti che riconosco, un po' cambiati come forse anche il mio per loro, e anche volti sconosciuti di persone nuove che entrano nel flusso. Saluto una colonna della CdL, Lorenza Tellatin, che sembra ringiovanita di 15 anni, piena di energia e di fascino, e anche Riccardo, il fratello di Giorgio Amadori.

Mi mostra una foto di suo figlio, ormai ingegnere, e resto di stucco.

Saluto i Getuli, anche loro dei veterani, mi sembrano identici a quando li ho conosciuti vent'anni fa.

Saluto Stefania, il pilastro organizzativo dell'associazione, rivedo le sue figlie (che grandi), suo marito.



Tutti siamo qui, ci ritroviamo da ogni capo d'Italia (isole comprese), ci ri-conosciamo e ogni volta scopriamo una parte diversa, come un disvelamento graduale che solo il tempo rende possibile.

Il momento più bello per me, per riconnettermi alle persone che non vedo mai, è la cena, al grande tavolo rotondo, dove tutti possiamo guardarci e parlarci: Angelo, la Chicca (sua moglie), il dottor Basile, le giovani genetiste che sembrano inalterate dal tempo, Eberhard e Ulla con i loro progetti.

Il cambiamento grande, che mi lascia senza parole, lo vedo nei ragazzi, in quelli che ho conosciuto bambini quando venivano ai primi incontri con i genitori.

Non solo i ragazzi affetti, anche i fratelli, gli accompagnatori, i figli di chi fa parte di questa macchina da guerra. I miei figli, le figlie di Ulla e altri ragazzini per i pasti hanno preso un tavolo per conto loro e arrivederci.



Marta Selicorni, dalla bella voce e dalla capacità di intrattenimento sorprendente, sembra una cabarettista professionista.

Andrea Amadori, ormai trasformato in un giovanotto, è impegnato con il suo gruppo e la sua musica.

Ora sono giovani adulti cambiati nell'aspetto e nel portamento, sono gli stessi ma li trovo diversi.

E' su di loro che mi rendo conto, alla fine, di quanto il tempo sia passato, su di noi, portandoci la conoscenza e molte pagine di calendario in meno.

Antonella Berni



L'ABC dell'assistenza alle persone con Cornelia de Lange: cosa abbiamo imparato

Angelo Selicorni
UOS Genetica Clinica Pediatrica
Clinica Pediatrica Fondazione MBBM
A.O. S.Gerardo Monza

Il tentativo di questa breve nota non sarà quello di ripetere per l'ennesima volta tutto quanto già abbiamo detto e scritto sulla storia naturale clinica di questi bambini, ragazzi, adulti.

Esiste una quantità notevole di materiale a cui fare riferimento che può permettere a chiunque, professionista o genitore che sia, di farsi una idea abbastanza precisa della situazione e delle attenzioni che sul piano clinico bisogna avere.

Ciò che forse vale la pena di ribadire è che, oggi più di 20 anni fa, siamo convinti che la sindrome di Cornelia de Lange sia un grosso contenitore che contiene situazioni cliniche, mediche ed evolutive, assolutamente diverse tra loro e, per certi versi, scarsamente comparabili.

Può essere sorprendente o incredibile da accettare ma tra una persona con forma classica ed una con forma lieve, a parte il nome della condizione, a volte un gene in comune alterato in modo diverso, e qualche somiglianza in termini di fisionomia, vi sono ben pochi elementi di sovrapposizione.

Ciò su cui però tutti ci si confronta e ci si scontra è il concetto di presa in carico e, soprattutto, la sua traduzione in azioni e personaggi concreti.

Quando cito la tanto abusata espressione **"presa in carico"** non posso non ricordare la definizione che mi diede anni fa Simona nell'ambito di una piccola inchiesta che stavamo facendo tra le associazioni di genitori. Lei mi disse **"A getto mi vien da dire che presa in carico è quando qualcuno ti accoglie e ti supporta in tutte le varie scelte che ti si presentano. Essere presa in carico vuol dire che puoi sempre ri-**

volgerti "lì" e sai che sicuramente almeno ti ascoltano e poi faranno il possibile per darti una mano a risolvere il tuo problema".

Mai definizione fu più concreta e precisa: **ci si sente presi in carico quando si trova qualcuno che ti accoglie, ti ascolta, ti supporta e... fa il possibile per darti una mano.**

E' fuori di dubbio che un genitore che ha un bambino con CdLS abbia il diritto ad una presa in carico ma è altrettanto fuori di dubbio che il fatto che ciò avvenga non è per nulla scontato e lineare.

I pilastri del cammino, almeno sanitario-riabilitativo, di una famiglia con un bambino/ragazzo CdLS, non possono che essere 3-4: il pediatra / medico di famiglia, il centro clinico di riferimento e la struttura riabilitativa di riferimento (eventualmente declinata in un centro territoriale vicino ed uno più esperto con funzioni di maggiore supervisione).

E' quindi evidente che in questo triangolo/quadrilatero dell'assistenza vi saranno, gioco forza, persone certamente **"molto esperte della condizione"** e persone **"poco esperte"** o

del tutto inesperte della stessa.

Questo non deve spaventare nessuno.

Il pediatra di famiglia o la struttura riabilitativa territoriale hanno tutto il diritto all'inizio di non essere **"super esperto"** della condizione dei vostri figli.

Ciò che è indispensabile è che sia disposto ad accettare la sfida, sia disposto a camminare con voi, a fianco a voi, ad ascoltarvi e supportarvi, a studiare, a documentarsi ed a raccordarsi con chi, più esperto di lui, può dare letture, interpretazioni e consigli utili nella pratica quotidiana.



Ciò che dovete chiedere a queste persone è la loro reale disponibilità a mettersi in gioco, ad incamminarsi con voi su una strada incerta, faticosa, certamente ricca di dubbi e sorprese.

Ciò che dovete chiedere loro è di non aver paura del nome (sindrome di Cornelia de Lange), di non aver paura di vostro figlio e di non pensare che ogni starnuto sia causato dalla sindrome o foriero di chissà quale sventura incipiente, così come dovete chiedere loro di ripensarsi come ingranaggi importanti, ma non unici, di un meccanismo che non può prescindere dall'ascolto e dall'interazione costante e frequente con chi l'esperienza su queste cose ce l'ha eccome...

Ciò che, per contro, voi per primi dovete offrire a questi professionisti, è la vostra disponibilità alla condivisione delle informazioni, la vostra pazienza, la vostra fiducia e la vostra stima nel loro sforzo di crescita e nel loro lavoro quotidiano.

L'altro lato del quadrilatero è rappresentato dai cosiddetti **"centri esperti"**.

In primis questi centri, esperti lo devono essere per davvero. L'esperienza non la si acquisisce per corrispondenza ma attraverso il lavoro nel tempo con decine e decine di persone con la medesima condizione.

Il **"medico colto"** ha letto e sa tutto ma il **"medico esperto"** ha vissuto in prima persona, oltre che letto, molte, se non la gran parte delle situazioni che affronta.

Il **Centro esperto** ha un ruolo altrettanto importante nella cosiddetta **"presa in carico"** perché deve essere il vostro interlocutore nella jungla delle diverse scelte e priorità, con la capacità di coniugare ciò che è utile in generale, ciò che serve a vostro figlio e ciò che è realisticamente fattibile per voi e per lui in quel determinato momento.

Il **Centro esperto** è quello che per primo vi aiuta a definire quella che chiamiamo diagnosi funzionale, pediatrica e neuropsichica, che rappresenta la vera fotografia di vostro figlio e la concreta base di partenza per ogni tipo di trattamento.

Il **Centro esperto** lo diventa anche e soprattutto grazie a voi, alla vostra costanza di contatto ed alla vostra disponibilità a condividere la vostra storia, le conquiste, le problematiche e le vittorie della vita di ogni giorno.

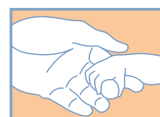
Grazie a questa osmosi e grazie ai diversi racconti, raccolti da più persone con aspetti comuni ed aspetti differenti, il Centro esperto cresce e restituisce conoscenza a chi verrà domani o dopodomani portando problemi simili.

Non voglio tediare e non voglio qui affrontare problemi di organizzazione sanitaria o di budget, che pure pesano in modo importante nella realizzazione dei vari percorsi.

Ciò che ho imparato ed in cui credo fortemente è che, indipendentemente da tutti i guai strutturali ed istituzionali, ogni medico, ad ogni livello e con qualunque grado di competenza, può lavorare al meglio con il suo paziente se mette in campo quotidianamente alcune decisive caratteristiche esclusivamente individuali:

- **Umiltà** cioè consapevolezza di non sapere tutto e aver sempre qualcosa da imparare
- **Ascolto** per cogliere dai genitori, dai pazienti e dai colleghi quegli spunti che possono aprire a nuovi scenari e a nuove prospettive
- **Costanza** nell'offrire la propria disponibilità quotidiana
- **Pazienza** nella verifica dei risultati del proprio operato e nel rispetto dei tempi e del cammino di ogni famiglia
- **Creatività** e coraggio alla ricerca di soluzioni innovative per problemi nuovi
- **Chiarezza e sincerità** nell'esplicitare e condividere informazioni, valutazioni (anche scomode), obiettivi e percorsi
- **Comunicazione reale** e collaborativa verso genitori e colleghi
- **Tenerezza** ... perché senza tenerezza non si curano i bambini e non si prende in carico nessuno

Angelo Selicorni



Disturbi del sonno e Cornelia de Lange

Chiara Fossati e Matteo Taiana,
Ambulatorio Genetica Clinica Pediatrica,
Fondazione MBBM, A.O. S. Gerardo, Monza

L'Ambulatorio di Genetica Clinica dell'Ospedale San Gerardo di Monza (dr. A. Selicorni), in collaborazione con il Centro del Sonno e dell'Epilessia dell'Ospedale San Paolo di Milano (dr.ssa A. Vignoli), ha proposto una raccolta dati per descrivere il sonno ed i suoi disturbi nei bambini con sindrome di Cornelia de Lange (CdLS). L'iniziativa si è formata intorno ai numerosi casi di bambini con CdLS le cui famiglie riferiscono un disturbo del sonno ai controlli periodici presso il nostro Centro ed intorno alla consapevolezza che la prevalenza dei disturbi del sonno stessi è maggiore nei soggetti con disabilità.

Gli obiettivi del nostro studio sono due:

_ Contribuire a definire la prevalenza e la natura dei disturbi del sonno nella popolazione de Lange, studiando una coorte italiana di pazienti eterogenea per età, severità clinica e caratterizzazione molecolare.

_ Verificare l'esistenza di eventuali associazioni tra i disturbi del sonno e le complicanze clinico-comportamentali, le caratteristiche auxologiche e genetiche dei nostri pazienti, al fine di identificare eventuali classi fenotipiche e genetiche a maggior rischio.

La casistica considerata nello studio si compone di **46 pazienti affetti da CdLS** valutati per la presenza di disturbi del sonno mediante un questionario specifico, standardizzato e validato nella popolazione pediatrica generale per lo screening dei disturbi del sonno (SDSC, *Sleep Disturbance Scale for Children*), compilato dai genitori-caregivers.

Si è scelto un questionario come strumento di indagine perchè la polisonnografia, pur rappresentando l'indagine gold standard per la diagnosi dei disturbi del sonno, risulta di difficile esecuzione a causa della scarsa collaborazione nei pazienti con disabilità intellettiva.

Il questionario, corredato dalle istruzioni per la sua compilazione, è stato consegnato a 33 famiglie presenti al "10° Congresso Nazionale sulla sindrome di Cornelia de Lange (Riccione, novembre 2012)" ed

in seguito ad altri 13 bambini valutati presso il nostro Ambulatorio di Genetica Clinica in occasione dei controlli clinici previsti dal regolare programma di follow-up.

Il questionario SDSC indaga il profilo del sonno nei 6 mesi precedenti la sua compilazione ed è costituito da 26 domande chiuse organizzate secondo una scala di valutazione Likert, che prevede 5 alternative di risposta per ogni voce del questionario con valori compresi da 1 a 5 dove, a valori numerici maggiori, corrisponde una maggior frequenza di osservazione o una maggior severità del sintomo indagato.

Le 26 voci del questionario sono a loro volta raggruppate in 6 fattori che **indagano i vari disturbi del sonno:**

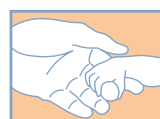
_ i disordini di inizio e mantenimento del sonno (DIMS: *insonnia*),
_ i disordini respiratori del sonno (DRS),
_ dell'arousal (DA: *sonnambulismo, pavor, incubi*),
_ della transizione sonno-veglia (DTVS: *sonniloquio, bruxismo, disturbi dei movimenti ritmici durante il sonno*),

_ da eccessiva sonnolenza (DES: *narcolessia, eccessiva sonnolenza diurna*)
_ e l'iperidrosi notturna (*sudorazione eccessiva*).

Il questionario prevede un punteggio complessivo per ogni fattore ed un punteggio globale. Per entrambi i punteggi viene considerato patologico un valore corrispondente ad un T-score >70, indicativo di un profilo globale patologico.

Le eventuali associazioni con i disturbi del sonno sono state testate per le seguenti variabili: clinico-genetico-auxologiche: sesso, età, indice di massa corporea (BMI), mutazioni note, score di gravità clinica, reflusso gastro-esofageo (RGE), epilessia, grado di disabilità intellettiva, disturbi comportamentali e capacità di espressione verbale.

Tutti i dati ottenuti sono stati inseriti in un database elettronico ed analizzati mediante un software statistico.



Dall'analisi dei questionari si evince che:

15,2%

il 15,2% dei pazienti ha un profilo globale del sonno patologico e presenta, dunque, almeno un disturbo specifico in una delle 6 aree indagate.

52,2%

Il 52,2% dei pazienti ha un profilo globale borderline, che li pone a rischio di un'alterazione specifica del sonno.

32,6%

Il 32,6%, infine, dei pazienti esaminati ha un punteggio globale indicativo di un profilo del sonno fisiologico.

45,6%

Complessivamente il 45,6% dei pazienti in studio presenta almeno un disturbo del sonno.

Un risultato che a noi clinici è sembrato molto interessante è che, indipendentemente dalla presenza di un disturbo del sonno, è stato evidenziato come il 67,3% dei pazienti CdLS dorme otto o più ore per notte.

L'analisi delle correlazioni tra variabili clinico-genetico-auxologiche e presenza di disturbi del sonno ha evidenziato associazioni statisticamente significative tra DIMS e RGE e tra epilessia e DRS e DES. Pur in assenza di significatività statistica appare rilevante come nei pazienti con disturbi del sonno si osservi una maggior prevalenza di ritardo modera-

to-severo e di problemi comportamentali.

Dal nostro studio emerge che circa un paziente su due manifesta uno o più disturbi del sonno e che le alterazioni più frequenti sono rappresentate da insonnia e disturbi respiratori del sonno.

Inoltre anche sonnambulismo/pavor/incubi e sonniloquio/bruxismo/movimenti del sonno sembrano giocare un ruolo non trascurabile nel condizionare un profilo del sonno patologico nei nostri bambini.

Epilessia e reflusso gastro-esofageo in maniera significativa e, con forza minore, severità della disabilità intellettiva e presenza di disturbi comportamentali si associano alla presenza di disturbi del sonno, potendone rappresentare fattori di rischio. Ciò non viene confermato invece per la caratterizzazione molecolare.

Lo studio evidenzia come le problematiche del sonno non siano trascurabili nei pazienti CdLS, suggerendo come una valutazione del profilo del sonno sia raccomandabile nell'ambito dell'inquadramento clinico iniziale e nel successivo follow-up. Inoltre, la definizione della tipologia di alterazioni del sonno più frequenti ed il riconoscimento delle relazioni esistenti con alcune importanti complicanze mediche tipiche della CdLS permette di orientare l'approccio terapeutico, migliorando la presa in carico globale e trasversale dei pazienti de Lange.

Come stanno le mamme e i papà? Discussione dei risultati del questionario sullo stress genitoriale e possibili interventi

Francesca Dall'Ara e Claudia Rigamonti,
UONPIA Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico Milano
Gruppo di lavoro sulla Disabilità Complessa e le Malattie Rare.

Negli anni l'approccio del nostro gruppo di lavoro sulle Malattie Rare e la Disabilità Complessa si è andato via via caratterizzando in un'ottica "Family Centred", cioè dove la cura del paziente tiene in forte considerazione il paziente stesso e la sua famiglia sia in un'ottica diagnostica che riabilitativa. In altre parole, il nostro approccio RICONOSCE e VALORIZZA la famiglia come:

l' ESPERTA del bambino
una COSTANTE nella sua vita
l' INTERMEDIARIA fra il bambino e il mondo esterno, inclusi i servizi sanitari
la principale DETERMINANTE per il suo sviluppo.

La continua attenzione e coinvolgimento del contesto di vita del bambino, a partire dai suoi genitori, può però rappresentare in alcuni casi una fatica aggiuntiva per mamma e papà, già alle prese con molte difficoltà che riguardano la vita quotidiana. Per questo motivo riteniamo che la presa in carico del bambino e della sua famiglia se da un lato deve poter contare sulla collaborazione e sull'inclusione dei genitori, non può prescindere dal monitoraggio del loro vissuto emotivo e dal sostegno costante delle loro fatiche.

Infatti, un genitore meno stressato è un genitore che è:

- **più soddisfatto della propria vita personale;**
- **più recettivo ai bisogni del bambino;**
- **più collaborante con gli specialisti;**
- **più disponibile verso gli altri figli e verso il coniuge.**



Per queste ragioni, negli ultimi anni, accanto agli approfondimenti neuropsicologici e neuropsichiatrici con il bambino, abbiamo introdotto nel protocollo di valutazione anche una parte di approfondimento riguardante il benessere del contesto familiare.

Attraverso approfonditi e periodici colloqui clinici con la coppia genitoriale e l'uso di strumenti specifici e standardizzati (*questionario Parenting Stress Index, forma breve-PSI*), ci siamo posti l'obiettivo di monitorare la presenza di possibili vissuti di stress inerenti l'esperienza dell'essere genitori di bimbi e ragazzi con difficoltà.

La nostra scelta è ricaduta sul questionario PSI che, pur non essendo uno strumento specificatamente pensato per lo stress genitoriale legato alla disabilità, ci è parso focalizzato sia sugli aspetti della relazione con il bambino che interessato all'analisi della soddisfazione personale e della competenza genitoriale, oltre ad essere un questionario di facile compilazione e molto usato in letteratura anche con altre coorti di pazienti rari.

Il questionario indaga, infatti, le seguenti aree:

- 1 Stress genitoriale (PD):** definisce il livello di stress che un genitore sta sperimentando nel suo ruolo genitoriale in relazione a fattori personali
- 2 Interazione genitore/bambino disfunzionale (P-CDI):** ci dà informazioni sulla qualità del legame genitore-figlio, secondo il punto di vista di mamma e di papà; è indice di quanto le caratteristiche di quello specifico bambino impattano sulla relazione con i genitori e sul loro benessere.
- 3 Bambino Difficile (DC):** si focalizza su alcune caratteristiche fondamentali del comportamento del bambino, innate o acquisite, che lo rendono di facile o difficile gestione per il genitore; è una descrizione di quanto problematico è il figlio secondo il punto di vista di mamma e papà.
- 4 Risposte difensive:** ci dà indicazioni relative a quanto l'immagine che il genitore fornisce di sé è aderente alla realtà sperimentata e al suo investimento di energie psichiche ed emotive nei confronti del bambino.

Dal 2012 ad oggi abbiamo, quindi, chiesto a tutte le mamme e i papà che abbiamo incontrato sia durante le visite ambulatoriali presso il nostro Servizio, sia durante il 10° convegno Nazionale per le famiglie che si è tenuto a Gabicce nel Novembre 2012, di compilare il questionario *Parenting Stress Index*, forma breve.

In questo modo, ci è stato possibile raggiungere 31 famiglie e raccogliere le risposte di 26 mamme e 24 papà su:

- i livelli di stress totali da loro percepiti
- la qualità del contesto familiare e delle relazioni
- al suo interno
- i vissuti di mamma e papà rispetto al loro ruolo genitoriale.

Dall'analisi dei risultati sono emerse differenze e somiglianze tra mamme e papà.

Il primo dato molto importante ci dice che:

il 50% delle mamme e il 70% dei papà si descrive con un livello di stress inferiore alla soglia clinica, non raggiungendo quindi livelli di stress totale diversi dalla popolazione generale.

È quindi possibile non essere stressati!

Ma come fanno i papà ad essere meno stressati delle mamme?

L'analisi dei dati ci dice che: le mamme (46%) si descrivono più in difficoltà rispetto ai papà (21%) nello svolgimento del proprio ruolo genitoriale e, a differenza dei papà, ci sono mamme che sembrano sperimentare queste difficoltà a prescindere dalle caratteristiche del loro bambino o della qualità della relazione con lui.

Questo potrebbe significare che: i papà percepiscono uno stress totale inferiore rispetto alle mamme perché tendono a mettere meno in discussione la propria competenza come genitore e il proprio benessere personale, a meno che questo non sia legato ad oggettive e molto gravose difficoltà del bambino.

Questa differenza tra mamma e papà non sembra, infatti, verificarsi nel momento in cui i livelli di stress arrivano a toccare soglie di rilevanza clinica in tutte le aree indagate dal questionario, indice del fatto che **le situazioni dove la fatica sperimentata è troppa, diventano insostenibili a prescindere dal sesso e dal ruolo ricoperto dal genitore.**

Altro fattore che accomuna mamme e papà è che entrambi hanno generalmente una percezione realistica della loro situazione familiare, nelle fatiche così come negli aspetti positivi: appaiono in grado di raccontare la loro esperienza dell'essere genito-



ri per come è, senza la tendenza a minimizzare le difficoltà né ad amplificare esageratamente i punti di forza.

L'area che viene più spesso segnalata come stressante, sia dalle mamme che dai papà (16 su 26 mamme, 12 su 24 papà), è quella riguardante la relazione con il figlio, mentre la fatica sembra essere meno legata alle caratteristiche del bambino in sé. Questi risultati sembrano, quindi, mettere maggiormente in relazione i vissuti di stress di mamma e papà con le difficoltà di interazione con il loro bambino piuttosto che con le sue caratteristiche comportamentali.

Infine, dall'analisi dei dati non sembra esserci una relazione tra l'età dei ragazzi e il benessere dei genitori. Non vengono descritte età più o meno stressanti: età diverse pongono differenti sfide che possono essere vissute in modo diverso a seconda dei casi, del momento di vita, dalle caratteristiche personali di mamma e papà e del bambino/ragazzo.

Accanto a queste prime riflessioni di carattere più descrittivo e qualitativo abbiamo deciso di fare delle riflessioni più approfondite, prendendo in considerazione un maggior numero di variabili che potrebbero influenzare attivamente i livelli di stress dei genitori.

Per questo motivo ci siamo soffermati su 12 bambini e le loro mamme, dei quali abbiamo raccolto, oltre i dati relativi allo stress (questionario PSI), anche i dati anagrafici, quali età e grado di istruzione delle mamme, e una valutazione completa del funzionamento del bambino (punti forza e di debolezza), attraverso l'utilizzo di test cognitivi e neuropsicologici, questionari sui comportamenti del bambino e interviste sui livelli di adattamento.

La scelta di mettere in relazione i risultati del questionario PSI con informazioni personali e sociali delle mamme e le caratteristiche del bambino nasce dall'idea che queste variabili possano influenzare attivamente e in modo specifico il vissuto di stress materno; ci è parso, quindi, importante cercare di individuare e

descrivere i fattori che maggiormente si legano ad un vissuto di stress anche nell'ottica di progettare interventi preventivi e specifici per le famiglie.

I risultati relativi a questo primo gruppo di mamme e dei loro bambini ci dicono che lo stress materno **non appare essere legato** a variabili quali:

- presenza di malformazioni
- ricoveri ospedalieri
- livello cognitivo
- livello di adattamento del bambino al contesto di vita

Quello che emerge è, invece, che i più elevati livelli di stress percepiti sono legati alle difficoltà di relazione e interazione con il figlio e nella gestione dei suoi comportamenti.

In particolare, per le mamme appaiono maggiormente stressanti e difficili da tollerare i comportamenti di chiusura relazionale e scarsa responsività e comunicatività.

Non è, quindi, la maggiore competenza cognitiva o la maggiore capacità di autonomia a far percepire alle mamme un maggior benessere nel proprio ruolo genitoriale e nella relazione con il loro bambino.

Per sperimentare minori livelli di stress, una mamma ha bisogno di riuscire a trovare una relazione soddisfacente con il suo bambino, capirne i bisogni e poterli soddisfare. Ciò significa che un bambino comunicativo e in grado di stare in una buona relazione con la mamma è considerato meno "stressante", a prescindere dal suo funzionamento negli altri ambiti dello sviluppo.

Un altro dato interessante sembra essere che, come è noto anche dalla letteratura, le mamme dei bimbi e ragazzi con CDLS tendono ad interpretare i comportamenti iperattivi e ripetitivi dei loro bambini come atti comunicativi e quindi a non viverli come stressanti.



In conclusione, questi risultati ci guidano rispetto agli interventi più adatti per sostenere le famiglie fin dai primi mesi di vita del bambino.

In un'ottica centrata sulla famiglia, consideriamo quindi importante che la presa in carico precoce si concentri su:

- un lavoro madre/bambino sull'interpretazione dei segnali comunicativi e dello scambio affettivo relazionale
- occasioni di inserimento in ambiti stimolanti e sociali per il bambino dalle prime epoche di vita
- interventi di Comunicazione Aumentativa per rinforzare il bambino sulle sue competenze
- relazionali e comunicative
- incontri con altri genitori per condividere strategie relazionali e le fatiche nell'interazione con il proprio figlio
- colloqui di sostegno individuale o di coppia per i genitori che vivono alti livelli di insoddisfazione personale e una percezione di inadeguatezza nel loro ruolo genitoriale.

Risultati del questionario sugli aspetti riabilitativi

Anna Cereda

UOC Pediatria Ospedale Papa Giovanni XXIII, Bergamo

Su iniziativa dei medici dell'Ambulatorio di Genetica Clinica Pediatrica dell'Ospedale San Gerardo di Monza (dott. Selicorni) e con l'aiuto dell'équipe della UONPIA del Policlinico di Milano (dott.ssa Costantino, dott.ssa Ajmone) è stato elaborato un questionario per raccogliere informazioni sulla **storia riabilitativa dei bambini e ragazzi affetti da CdLS con l'obiettivo di conoscere meglio la realtà riabilitativa attuale** di cui usufruiscono i pazienti con CdLS anche in previsione della stesura da parte di un gruppo di esperti che collaborano con l'Associazione di linee guida relative alla riabilitazione specifiche per i bambini con CdLS.

Il questionario è stato distribuito alle famiglie in contatto con l'associazione attraverso l'invio di un'email da parte della Segreteria. Hanno risposto al questionario 26 famiglie distribuite in 8 regioni (più del 50% residenti in Lombardia e Veneto) con figli dai 2 ai 42 anni equamente distribuiti tra le diverse fasce d'età. Nel 40% delle famiglie che hanno risposto il bambino/ragazzo con CdLS ha uno sviluppo borderline o un ritardo cognitivo lieve, nel 60% dei casi invece un ritardo moderato o grave. L'elaborazione dei dati raccolti ha mostrato che tutti i bambini/ragazzi hanno avuto un riferimento neuropsichiatrico infantile, in più della metà dei casi a partire dal primo anno di vita. In quasi il 50% dei casi due o tre neuropsichiatri infantili sono stati coinvolti nella presa in carico del bambino. Nel 70% dei casi la presa in carico neuropsichiatrica infantile era ancora attiva al momento della compilazione dei questionari e in circa l'80% dei casi il

neuropsichiatra infantile di riferimento appartiene alla ASL o a una struttura convenzionata.

La maggioranza delle famiglie si è detta soddisfatta del riferimento neuropsichiatrico del proprio figlio anche se in un terzo circa dei casi è stato richiesto il parere di un altro neuropsichiatra infantile, spesso con più esperienza sulla CdLS.

Per quanto riguarda i pazienti maggiorenni, il 60% circa ha ancora un riferimento costituito da uno psichiatra o da un fisiatra; nel 40% dei casi in cui non vi è più alcun riferimento, l'assenza è dovuta alla mancanza di una struttura di riferimento o alla mancanza di competenze specifiche nelle strutture esistenti oppure al fatto che non sia più ritenuto necessario avere un riferimento.

Relativamente al percorso riabilitativo, il 65% dei bambini/ragazzi aveva un percorso in atto al momento della raccolta del questionario, coordinato solitamente dal neuropsichiatra infantile; la maggior parte dei ragazzi che avevano interrotto il trattamento riabilitativo era costituita da ragazzi con più di 14 anni. Nella totalità dei casi all'interno del percorso riabilitativo sono previsti controlli periodici con verifiche degli obiettivi e condivisione degli obiettivi futuri, ed incontri periodici con le strutture educative. Nell'88% dei casi i genitori sono coinvolti nelle decisioni rispetto al progetto educativo. **L'80% delle famiglie si è detto soddisfatto del percorso riabilitativo del proprio figlio anche se quasi la metà della famiglie ha richiesto un parere aggiuntivo ad altri specialisti in merito al programma riabilitativo.** Il numero di interventi riabilitativi proposti al singolo bambino (da 2 a 6)



non sembra essere correlato in modo chiaro al livello di difficoltà di sviluppo psicomotorio e cognitivo.

Per quanto riguarda gli specifici interventi, il 7% dei bambini ha fatto fisioterapia con inizio nella maggior parte dei casi nel primo anno di vita, più dell'80% dei bambini ha fatto psicomotricità con inizio tra 1 e 3 anni nel 40% dei casi e dopo i 3 anni nel 40% dei casi; più dell'85% dei bambini ha fatto logopedia con inizio in circa la metà dei casi dopo i 3 anni. Per tutte queste tipologie di intervento, la maggior parte delle famiglie è stata soddisfatta dell'intervento specifico (rispettivamente il 100%, 90% e 85% per fisioterapia, psicomotricità e logope-

dia); gli interventi si sono svolti in strutture vicine al domicilio nella maggior parte dei casi (<15 km di distanza) e hanno avuto inizio con tempi di attesa contenuti (<3 mesi). Un percorso di Comunicazione Aumentativa Alternativa è stato invece intrapreso, su iniziativa personale dei genitori solitamente, solo dal 40% dei bambini/ragazzi, nella metà dei casi con inizio dopo i 6 anni e nella maggior parte dei casi dopo aver intrapreso un percorso logopedico.

Solo una minima parte delle famiglie (circa un terzo) ha potuto usufruire di percorsi di sostegno e solo nel 15% dei casi sono stati intrapresi percorsi dedicati ai fratelli dei bambini con CdLS.

Ricordiamo l'importanza di questa ricerca e la possibilità di inviare ancora il questionario compilato che avete ricevuto dalla segreteria. La sede è a disposizione per qualsiasi chiarimento.

Resoconto del professional workshop

Dott.ssa Paola Francesca Ajmone

Perché questo workshop?

Negli ultimi anni le conoscenze sulla "storia naturale" di questi bambini si sono incrementate e ampliate grazie ai passi avanti delle tecniche genetiche e delle maggiori esperienze cliniche.

La migliore conoscenza permette di mettere in pratica strategie di assistenza e presa in carico sempre più efficaci e precoci.

Alla luce di tutto ciò, il gruppo di lavoro che ha partecipato al workshop si è formato, anche su richiesta dell'associazione, per creare delle "linee guida" sulla presa in carico riabilitativa condivise da tutti gli specialisti che si occupano di questi bambini e delle loro famiglie che possano essere facilmente fruibili e applicabili nella pratica clinica. Il gruppo di lavoro formatosi è multidisciplinare e multiprofessionale composto da medici, psicologi e terapisti della riabilitazione che si occupano da anni di questi bambini e delle loro famiglie e genitori.

Creare delle linee guida specifiche e condivise non è così semplice... Spesso le esperienze dei diversi centri si diversificano e possono creare ansie e confusione nelle famiglie.

*Siamo partiti dalla riflessione sulla presa in carico di questi bambini e delle loro famiglie. **La presa in carico è intesa dal momento del primo contatto con la famiglia quindi a partire dall'inquadramento diagnostico fino ad arrivare alla presa in carico del bambino e del contesto familiare, sociale e scolastico.** Esistono due tipi di prese in carico: **quella del centro sovrazonale di riferimento** (che ha un'esperienza specifica della condizione) e **quella del territorio** (che ha conoscenze meno specifiche ma che conosce il contesto territoriale e ambientale e che può mettere in atto buone pratiche trasversali di cura). Tra questi due centri è necessario che si crei una rete e che ci sia una collaborazione bidirezionale con un continuo passaggio di competenze, condivisione continua e raccordo. All'avvio della presa in carico è fondamentale definire un case manager (che può essere il pediatra, il neuropsichiatra o il terapeuta della riabilitazione) che accompagni il bambino e la sua famiglia e che possa sostenere questo raccordo. Il centro di riferimento deve creare cultura e non dipendenza. Ecco quindi la necessità di creare delle buone pratiche di assistenza condivise specifiche ma anche trasversali ad altre condizioni. Conoscendo la storia naturale di questi bambini partiamo da una valutazione approfondita e precoce degli aspetti che ci aspettiamo essere critici per definire le priorità dell'intervento riabilitativo al fine di garantire un intervento precoce e mirato. Ci siamo impegnati a definire quindi delle linee guida che si basano sulla condivisione degli aspetti a cui prestare attenzione (differenziazione per età e per forma clinica), con quali strumenti, ogni quanto e chi lo fa e sulle modalità riabilitative, ricordando che l'intervento riabilitativo è personalizzato, ma ci sono delle cose che VANNO FATTE, quindi è importante definire quali.*

La prossima riunione del gruppo di lavoro si terrà a marzo 2015, per verificare l'andamento dei lavori e degli obiettivi prefissati durante il workshop.

Clinical Cornelia Day

Milena Mariani
UOS Genetica Clinica Pediatrica
Clinica Pediatrica Fondazione MBBM
A.O. S. Gerardo Monza



Presso l'UOS di Genetica Clinica Pediatrica dell'A.O. S. Gerardo di Monza, (responsabile dott. Selicorni), è attiva un'unità di ricerca sulla sindrome di Cornelia de Lange che, dal mese di marzo 2013, ha avviato un **Ambulatorio Multidisciplinare dedicato ai bambini e ragazzi affetti da CdLS**.

L'Ambulatorio ha una frequenza mensile, un giovedì al mese, (indicativamente il terzo del mese). La valutazione si svolge nell'arco di un'unica mattina ed interessa un numero massimo di 4 bambini/ragazzi per volta.



L'incontro prevede:

- aggiornamento della situazione clinica del bambino se già noto al Centro oppure raccolta delle informazioni cliniche anamnestiche nel caso di bambini che non siano stati valutati in precedenza presso la Struttura.
- valutazione pediatrica e gastroenterologica pediatrica (**Dott. Selicorni e Dott. Panceri**) con l'obiettivo di fornire una valutazione multidisciplinare relativamente alle problematiche pediatriche trasversali legate alla disabilità e alle possibili complicanze specifiche della condizione di base che permetta di costruire un programma di

follow-up in base ai bisogni specifici del singolo bambino.

- colloquio con una Neuropsichiatra Infantile (**Dott.ssa Kullmann**) con l'obiettivo di indirizzare o supervisionare il percorso riabilitativo che dovrà essere svolto a livello territoriale. Nell'ambito di questa valutazione, ove possibile e necessario, potrà essere programmata l'esecuzione di eventuali ulteriori approfondimenti mirati (per esempio valutazione testale completa o attivazione del percorso di CAA) in collaborazione con UONPIA IRCCS Policlinico di Milano (**Dott.ssa Costantino, Dott.ssa Ajmone**).

- colloquio con la referente dietista (**dott.ssa Tursi**) per ricevere consigli alimentari in base ai problemi pediatrici trasversali e discutere di accorgimenti dietetici rispetto all'analisi delle trascrizioni dietetiche che si chiede di compilare.

- consulenza genetica per completare il percorso di ricerca della conferma molecolare e discutere del rischio di ricorrenza della condizione per altri figli della coppia o per fratelli/sorelle sani

- esecuzione di esami ematochimici previsti dal protocollo di follow-up



Resoconto:

Da marzo 2013 a dicembre 2014, in 21 mesi, sono stati organizzati

17 clinical days

che hanno visto la partecipazione di 57 bambini/ragazzi affetti da CdLS.

Sono stati valutati pazienti di tutte le età: il più piccolo aveva 6 mesi, il più grande 42 anni.

Tra i pazienti valutati 15 sono bambini di età inferiore a 10 anni, 18 ragazzi tra 10 e 18 anni e 10 giovani adulti maggiorenni.

Circa il 50% dei pazienti proviene dalla regione Lombardia, tra gli altri pazienti

8 provengono dal Veneto,

3 dalla Toscana,

7 dal Piemonte,

2 dall'Emilia Romagna,

2 dalla Sardegna

e uno a testa da Lazio, Liguria e Marche, un paziente infine proviene dalla Svizzera.



L'Ambulatorio multidisciplinare ha sicuramente il vantaggio di eseguire tanti accertamenti in un unico "pacchetto" definito, nell'arco di un'unica mattina.

Permette di incontrare tanti specialisti dedicati, a diretto confronto l'uno con l'altro per trovare insieme la soluzione alle problematiche emergenti.

E' inoltre un'opportunità per conoscere altre famiglie e venire magari più in contatto con le iniziative e le proposte della nostra Associazione.

Per i clinici è una modalità di raccolta informazioni per considerazioni di carattere generale.

In particolare, dall'analisi dei dati finora emersi risulta che:

la maggior parte dei pazienti presenta problemi pediatrici/gastroenterologici:

il 40% soffre di stipsi

spesso per scarso apporto di fibre con l'alimentazione;

il 76% ha sintomi riferibili a reflusso gastroesofageo (RGE),

per cui nel 57% dei casi è stata consigliata l'esecuzione di una gastroscopia.

Dato recentemente osservato ma per cui non siamo ancora in grado di esprimere delle considerazioni, è la presenza di asimmetria degli arti inferiori nel 52% dei pazienti visitati.

Il 30% (30% bambini, 50% ragazzi, 20% adulti) presenta inoltre problemi comportamentali riferibili nel 90% a disturbi da RGE.

La maggior parte dei pazienti ha eseguito:

controllo degli esami ematochimici, valutazione multidisciplinare genetica pediatrica e gastroenterologica pediatrica, valutazione neuropsichiatrica infantile

Per alcuni pazienti è stato inoltre possibile effettuare un **colloquio con una dietista** per avere consigli alimentari e dietetici.

In 17 pazienti sono stati eseguiti anche un prelievo di sangue e/o un tampone buccale per il proseguimento delle indagini molecolari per la ricerca del difetto di base.

Al termine della mattina viene consegnata la relazione della valutazione multidisciplinare cui fanno seguito, via e-mail oppure per posta ordinaria, il commento agli esami ematochimici e le indicazioni alimentari.

Dagli esami ematici emerge che:

il 76% dei bambini/ragazzi ha una carenza di vitamina D:

30% grave, 20% moderata, 50% lieve che ha richiesto supplementazione nel 30% dei casi.

Per il riscontro di carenza marziale, al 16% dei pazienti è stata suggerita terapia con ferro.

Al contrario di quanto emerso da recenti lavori internazionali, non sono stati evidenziati particolari deficit immunologici.

Infine, dalle trascrizioni dietetiche è emerso che il 73% dei pazienti non ha una dieta equilibrata:

in particolare nel 42% dei casi è risultata essere iperproteica.



Nutrizione e Cornelia de Lange

Serena Tursi, dietista - Centro di malattie metaboliche - A.O. San Gerardo di Monza

L'obiettivo prefissato per l'ambulatorio CdLS è quello di monitorare il corretto accrescimento staturo-ponderale garantendo la copertura dei fabbisogni nutrizionali in modo da prevenire e/o trattare un'eventuale malnutrizione e valutare i problemi legati all'alimentazione.

La sindrome è caratterizzata da un quadro ben definito di problemi nutrizionali-alimentari:

DISFAGIA

Prestare attenzione a:

Posizione del corpo e della testa

Consistenza morbida del cibo

Volume del cibo (aumentare le kcal per grammo di pappa proposta contenendo i volumi)

REFLUSSO GASTRO-ESOFAGEO

Strategie alimentari:

Ridurre apporto di grassi (condimenti, frittura, dolci elaborati, creme)

Consumare pasti di piccolo volume e frequenti (distanziare l'assunzione di acqua dai pasti)

Evitare: caffè, tè, alcol, cioccolato, bevande gusto cola, bevande gasate, spezie ed alimenti speziati, pomodoro e succo di limone/arancia/pompelmo ecc., cipolla e aglio, cannella, gomme da masticare (menta), cibi troppo freddi/caldi

Strategie comportamentali:

Evitare abiti troppo stretti

Mantenere una postura retta durante e dopo il pasto

Evitare di consumare il pasto subito prima di coricarsi

INTOLLERANZE ALIMENTARI

Per esempio al lattosio. Evitare latte e latticini ma sostituire con latte e yogurt di riso, soya ecc. anche integrati di calcio. Discutere con il medico la possibile integrazione di vitamina D

STIPSI

aumentare l'idratazione (con acqua gelificata) e l'assunzione di alimenti ricchi di fibre insolubili (aumentano volume fecale con aumento della peristalsi) come cereali integrali e prodotti da forno integrali, frutta fresca con buccia almeno (2 porzioni/die), verdure (3 porzioni/die) come spinaci, broccoli, cavolo, melanzane, carciofi, peperoni verdi, funghi..., legumi (3-4 volte/sett).



COME GARANTIRE UN CORRETTO APPORTO CALORICO ED UNA COPERTURA DI SALI MINERALI E VITAMINE?

Integrazioni domestiche:

crema di riso (da aggiungere al latte); amido di mais per addensare i liquidi o rendere cremose le pietanze;

pasta formato piccolo, creme di legumi, polenta, purè di patate;

aumentare formaggio grana/parmigiano e olio/burro delle pappe;

biscotti sbriciolati o granulari nelle pappe dolci;

fette biscottate ammollate nel latte;

zucchero, marmellata, miele;

frullati di frutta-frappè, budini, frutta grattugiata, frutta cotta, yogurt

NON SOTTOVALUTARE GLI SPUNTINI

AUMENTANO IL NUMERO DEI PASTI

NELLA GIORNATA

Integratori del commercio:

diete normobilanciate o speciali, liquide;

integratori completi in polvere o liquidi;

integratori calorici privi di proteine (miscele glucolipidiche - maltodestrine - oli)

Integratori multivitaminici

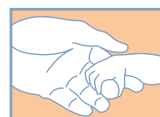
RIDURRE il più possibile i JUNK FOODS (prodotti commerciali come snack e merendine).

Lo SCOPO:

Curare tutti gli aspetti legati all'alimentazione (sapore, aspetto, volume, consistenza ecc...)

Garantire un beneficio per la salute dei bambini attraverso interventi adeguati e gradualmente, proponendo modifiche accettabili e dedicate.

Le famiglie interessate a fissare una valutazione al Clinical Cornelia Day possono contattare direttamente il Centro utilizzando l'email dedicata: ambulatorio@corneliadelange.org oppure telefonando in Segreteria: 039 2339043 (lun-ven 11.30-13.00).
Prossime date: 22 gennaio, 19 febbraio, 19 marzo.



La sindrome di Cornelia de Lange al Children's Hospital of Philadelphia

Laura Bettini

UOS Genetica Clinica Pediatrica

Clinica Pediatrica Fondazione MBBM

A.O. S. Gerardo Monza

A luglio 2014 ho conseguito la laurea in Medicina e Chirurgia con una tesi sperimentale di laboratorio sulla sindrome di Cornelia de Lange che ho svolto frequentando l'ambulatorio di Genetica Clinica dell'Ospedale San Gerardo di Monza, diretto dal Dr. Selicorni, e il laboratorio della Fondazione Tettamanti, dove dal 2011 è iniziato il progetto di ricerca di base sulla CdLS.

Proprio all'interno di questo progetto e a conclusione del lavoro eseguito per il mio progetto di tesi, ho avuto l'opportunità, anche grazie ad un contributo della vostra Associazione Nazionale di volontariato Cornelia de Lange, di trascorrere un periodo di sei mesi (febbraio-Luglio 2014) al **Children's Hospital di Philadelphia, nel laboratorio del Prof. Ian Krantz**, medico e ricercatore che da anni conduce progetti di ricerca sulla CdLS.

In particolare, durante questi mesi ho collaborato alla messa a punto di modelli cellulari, "in vitro" utili a comprendere i meccanismi patoge-

netici alla base della CdLS.

Per comprendere meglio cosa porti alle caratteristiche tipiche della sindrome, infatti, l'équipe del Dr. Krantz sta utilizzando le cellule staminali pluripotenti indotte (IPSCs-Induced Pluripotent Stem Cells). Le IPSCs sono cellule prelevate dalla cute o dal sangue di bambini o ragazzi CdLS che, attraverso complesse tecniche di laboratorio, vengono riportate a essere cellule pluripotenti, cioè cellule che hanno le potenzialità di trasformarsi in qualsiasi cellula di tessuto umano. Ottenere IPSCs è molto dispendioso in termini sia di tempo sia economici, ma fornisce uno strumento molto innovativo per seguire passo dopo passo ciò che accade nelle prime fasi dello sviluppo, "mimando" ciò che avviene durante la formazione dei tessuti cellulari a livello embrionario.

Negli ultimi due anni nel laboratorio del Dr. Krantz sono state generate otto linee IPSCs di pazienti con CdLS; queste cellule verranno poi ri-differenziate in cellule del tessuto

cardiaco e cellule neuronali. Il passo successivo sarà poi quello di individuare, in diversi stadi dello sviluppo cellulare, i geni che sono regolati in modo diverso nelle "cellule CdLS" rispetto alle "cellule controllo". **Una volta individuati i geni compromessi nelle cellule CdLS, la successiva sfida dei ricercatori sarà di individuare molecole che possano ristabilire una corretta espressione genica.**

Durante la mia esperienza di ricerca americana sono riuscita a comprendere meglio l'importanza della ricerca, ne ho capito la grande complessità, i tempi necessariamente lunghi e i costi importanti; a luglio, sono tornata a casa convinta che la ricerca di laboratorio sia un'altra importante alleata delle famiglie, dei bambini e dei medici; un'alleanza un po' "distanti" perché lavora per obiettivi ambiziosi, non garantiti e lontani, e che, talvolta, sembra in contraddizione con la quotidiana "urgenza" delle famiglie, ma, certamente, alleata che porta con sé una grande speranza.

Laura Bettini è stata la vincitrice del Primo Premio "Toni Tellatin", dedicato alla miglior tesi sulla sindrome di Cornelia de Lange.

In un momento di forte commozione per tutti, il premio è stato consegnato da Lorenza Tellatin e dai figli Anna e Andrea. (nella foto accompagnati da Roberto Vaiano e Angelo Selicorni).

Il bando avrà scadenza biennale e trovate tutte le modalità per la partecipazione sul nostro sito: www.corneliadelange.org



Resoconto dei lavori di gruppo

E' impossibile pensare di poter riassumere, in queste pagine, tutto quello presentato, discusso ed emerso nei 4 gruppi di lavoro definiti sulla base delle caratteristiche di tutti i nostri figli.

Ne diamo un piccolo assaggio.

GRUPPO FAMIGLIE
CON FIGLI PICCOLI CON FORMA MILD
(fino ai 12/13 anni)

ASPETTI RIABILITATIVI

Paola Ajmone, neuropsichiatra infantile
Fondaz. IRCCS Ca granda Osp. Maggiore Policlinico Milano

Gaia Kullman, dirigente medico Neuropsichiatria infantile
PhD, A. O. San Gerardo Monza

Si è partiti insieme dalla definizione di riabilitazione intesa come *"Il processo complesso teso a promuovere nel bambino e nella sua famiglia la migliore qualità di vita possibile."*

Con azioni dirette ed indirette essa si interessa dell'individuo nella sua globalità fisica, mentale, affettiva, comunicativa e relazionale (carattere olistico), coinvolgendo il suo contesto familiare, sociale ed ambientale (carattere ecologico).

La riabilitazione si compone di interventi integrati di rieducazione, educazione ed assistenza"

"Manifesto per la riabilitazione del bambino" (2000).



E' stato sottolineato come il progetto riabilitativo debba necessariamente essere specifico e su misura per il bambino e la sua famiglia e basarsi sui suoi punti di forza (potenziale) e di debolezza. E' sempre necessario considerare quali siano le priorità dell'intervento partendo dalle caratteristiche individuali di ogni bambino.

Priorità che cambiano e si evolvono nelle diverse fasi di crescita e che devono essere sempre definite e discusse insieme alla famiglia.

L'obiettivo finale è il miglior uso possibile da parte del bambino delle sue risorse (potenziale) ai fini della realizzazione di se stesso come persona.

E' stato sottolineato come sia necessario, in caso di malattie rare come la CDLS, che vi sia una stretta e biunivoca relazione tra Centro Sovrazonale di riferimento e Centro Territoriale, al fine di permettere un passaggio di competenze e conoscenze.

Nella discussione con il gruppo dei genitori è emerso sin da subito come spesso queste priorità e questa modalità di lavoro siano non sempre facilmente attuabili nelle loro realtà territoriali sia per la complessità della condizione dei loro bambini sia per le caratteristiche organizzative e burocratiche dei servizi.

Per alcuni è emerso il vissuto di sentirsi in qualche modo vincolati dalla presenza di protocolli riabilitativi rigidi e poco adeguati ai reali bisogni dei loro bambini.

I genitori hanno chiaramente descritto l'evidente fatica nel sentirsi pienamente supportati dai servizi nelle diverse fasi di crescita dei loro figli.

Ci siamo lasciati ripensando all'impegno preso nel Professional Workshop sulla definizione di linee guida di presa in carico per i bambini affetti da sindrome di cornelia del Lange. (vedi pag. 11)

Paola Ajmone



GRUPPO FAMIGLIE
CON FIGLI PICCOLI CON FORMA MILD
(fino ai 12/13 anni)

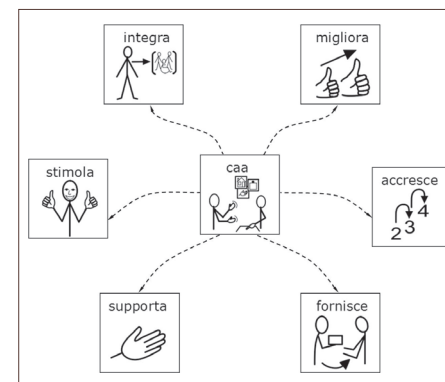
GRUPPO FAMIGLIE
CON FIGLI PICCOLI CON FORMA CLASSICA
(fino ai 13/14 anni)

ASPETTI COMUNICATIVI COMUNICAZIONE AUMENTATIVA

Antonella Costantino, neuropsichiatra infantile
Laura Bernasconi, educatore

Fondaz. IRCCS Ca granda Osp. Maggiore Policlinico Milano

Ilaria Letizi, logopedista Pesaro



Per entrambi i gruppi, la scelta che abbiamo fatto è stata quella di disporci in cerchio attorno a un tavolo

lo carico di libri tradotti in simboli.

Questo ci ha permesso sia di esporre a chi non conosceva la CAA qualcosa di visibilmente concreto da vedere e toccare, sia facilitare lo scambio di informazioni, pensieri, dubbi, fatiche e criticità.

In entrambi i gruppi è emersa la grande fatica nel

trovare servizi che sapiano dare indicazioni e supporti specifici alle domande "cosa fare?", "come fare?" e "con chi fare?".

L'aspettativa emersa è che i bambini trovino un canale per dire, parlare, raccontare e comunicare.

Nel gruppo piccoli mild Ilaria Letizi ci ha riportato

quanto, nella sua esperienza, la logopedia classica sia faticosamente attuabile e di quanto la sua professione abbia beneficiato dell'uso degli strumenti di comunicazione aumentativa. In particolare ribadiva quanto i libri tradotti possano fungere da trampolino di lancio verso un linguaggio naturale o verso l'uso del simbolo come strumento di comunicazione.

L'aspettativa di tutti pertanto era ed è la comunicazione in uscita (parola per qualcuno e simbolo per chi ha già in atto un progetto di CAA).

E' quindi emerso quanto sia recente e finora poco diffusa anche tra i clinici l'importanza di focalizzarsi sul "disturbo di comprensione linguistica in entrata" e di quanto i simboli siano uno strumento "indispensabile" per aiutare i bimbi con CDLS nel

comprendere ciò che altrimenti non comprenderebbero: l'italiano spesso per loro è e resta una lingua straniera.

Questo non dipende dalla loro situazione cognitiva, (concetto peraltro riportato molto bene dal prof. Oliver due anni fa, in cui si evidenziava come la comprensione linguistica sia una problematica riconosciuta come facente parte del bagaglio genetico e specifico della sindrome, indipendentemente dal livello cognitivo), e i genitori ci descrivono come i bambini siano in grado di attuare strategie per chiedere e ottenere ciò di cui hanno bisogno

quando ciò che vogliono è presente nel luogo dove sono. In termini tecnici si dice che in presenza di chiavi di contesto il bambino ha una buona comprensione linguistica.

Quello che non era ancora chiaro a tutti è che i simboli aiutano i piccoli

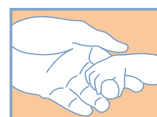
li CDLS a comprendere ciò che sta accadendo loro anche quando gli oggetti e/o le persone fisiche non sono presenti.

Da qui la domanda è sorta spontanea: "ma allora come posso fare?"

Sono state date indicazioni su come e dove reperire libri tradotti in simboli, che sappiamo essere l'unico strumento che è possibile utilizzare senza che vi sia un intervento di comunicazione aumentativa in atto, in quanto prevede esclusivamente la lettura ad alta voce e in modalità divertente da parte di un adulto.

Si sono poi rimandati ulteriori approfondimenti all'indomani, giornata in cui sarebbe stato esposto il progetto "Parlo anch'io" sostenuto dall'associazione. (vedi pag. 31)

Laura Bernasconi



GRUPPO FAMIGLIE
CON FIGLI PICCOLI CON FORMA MILD
(fino ai 12/13 anni)

GRUPPO FAMIGLIE
CON FIGLI PICCOLI CON FORMA CLASSICA
(fino ai 13/14 anni)



LA SCUOLA: NORMATIVE E RELAZIONI SOCIALI LA SCUOLA A CONFRONTO

Marcella Tinazzi, dirigente scolastico - Pesaro

Stefania Giommi, insegnante - Pesaro

Mariangela Provasi, coordinatrice Cse Gruppo Erre - Parabiago

Vorrei introdurre il mio intervento

facendo riferimento alle parole di Andrea Canevaro, professore ed esperto sul tema dell'inclusione scolastica:

"... la disabilità non è una sofferenza che può essere annullata per decreto o normalismo. Va rispettata condividendola nella ricerca di una diversa abilità, ma senza la certezza che tale ricerca arrivi a dei risultati"

La disabilità non va ignorata e non va temuta, la disabilità va insegnata e il mondo deve integrarsi ad essa. Nel rispetto richiesto però dobbiamo essere consapevoli che la disabilità non sparirà mai, quando ce ne renderemo conto riusciremo a godere di ciò che può darci e dei risultati che riusciremo ad ottenere anche se piccoli.

Oggi parliamo di scuola e sappiamo che quando in classe entrano un ragazzo o una bambina disabile la scuola si attiva affinché tutto il team docenti possa lavorare all'inclusione dell'alunno, quando per inclusione intendiamo un'integrazione a 360° di scuola - famiglia - ragazzo, la creazione di una rete d'aiuto e di supporto e l'adattamento di un ambiente adeguato ed efficace ai bisogni del bambino.

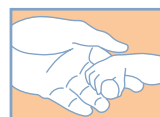
Il mondo che lo circonda deve agire a suo favore avendo sempre chiara l'idea che davanti a noi abbiamo una persona la cui dignità e i cui diritti vanno rispettati ed esaltati, al di là della sua disabilità.

In particolare in questa occasione parliamo del mondo scuola e di quello che gli insegnanti possono fare per chi necessita della nostra presenza. L'insegnante di classe, l'insegnante di sostegno, gli educatori e tutto il personale scolastico devono collaborare e lavorare insieme, per raggiungere il benessere del ragazzo e gli obiettivi stabiliti ad inizio anno dalle documentazioni presentate, **specialmente con il PEI che indica gli obiettivi, le metodologie, i mezzi usati per aiutarlo ad ottenere risultati in ambito scolastico ed extra scolastico.** Voglio sottolineare in breve quali sono gli interventi che competono agli insegnanti:

- garantire un ambiente adeguato in termini di arredamenti, di strumenti specifici e arricchito di stimoli quotidiani attraverso i quali il bambino possa accrescere le sue abilità, rafforzare quelle già presenti e trovare di alternative per compensare quelle mancanti.
- informarsi sempre sulla disabilità con cui entrano in contatto perché l'approccio scolastico e didattico non possono essere lasciate al caso e accertarci che le documentazioni del bambino siano complete per prenderne visione
- collaborare con i colleghi in modo trasversale ed interdisciplinare nella stesura delle programmazioni e nelle strategie da adottare che devono essere comuni e condivise, è necessario un dialogo attivo e quotidiano tra tutti coloro che abitano il mondo scuola insieme al ragazzo
- permettere agli insegnanti di sostegno e agli educatori di agire in completa libertà e fiducia all'interno del gruppo classe affinché possano educare i compagni a vivere la diversità come risorsa e non come problema.
- Organizzare momenti di inclusione attiva trattando temi ed argomenti sulla diversità sotto tante sfaccettature e approfondendo tante realtà che vivono quotidianamente.

Il concetto di inclusione spaventa e spaventa pensare che spesso le figure che se ne devono occupare a scuola sono insegnanti di sostegno ed educatori spesso mancanti o con poche ore di copertura assegnate. A volte, proprio per la criticità di queste assenze, il genitore si vede costretto ad optare per una soluzione drastica e drammatica: tenere il figlio a casa piuttosto che in un posto, la scuola, in cui nessuno garantisce figure adeguate.

Credo che il modo per sopperire a questi problemi evidenti e persistenti sia capire che **il genitore è in parte la soluzione: conosce le problematiche reali, conosce le dinamiche che si creano in alcune situazioni e deve quindi essere coinvolto in prima persona nell'inclusione del figlio;** deve poter collaborare con le figure scolastiche, senza mai però invadere il campo degli insegnanti perché la fiducia e il rispetto dei ruoli vengono prima di tutto.



Il genitore deve accertarsi che chi lavorerà con lui conosca e studi le tecniche più utili, gli strumenti più adatti sia che si tratti di disabilità sensoriali, fisiche, psichiche, psico-fisiche o pluriminoranze: CAA, PECS, comunicazione facilitata, brail, LIS, strumenti vocali, task analysis, rinforzatori; deve aiutare gli insegnanti ad apprendere e formarsi sul problema specifico del figlio invitandoli a convegni, incontri di formazione e fornendo tutto il materiale informativo possibile.

In ultimo il genitore deve coltivare le relazioni sociali del figlio in modo che i compagni possano viverlo anche fuori dalla scuola; sappiate che nel passaggio tra i livelli di scuola, che sia esso tra infanzia primaria o primaria secondaria, i compagni che lo accompagneranno saranno portatori di informazioni, perfetti tutor a cui affidarsi per impostare i primi approcci.

Concludo sottolineando che deve essere creata una rete di aiuto tra tutti coloro che vivono e seguono il ragazzo o la bambina e che chiunque lo circonda capisca che a discapito di programmazioni e di apprendimento didattico ciò che dobbiamo coltivare è l'aspetto umano, il concetto di rispetto dell'uomo e dell'altro perché siamo sempre più circondati dalla diversità e dalla disabilità quindi non possiamo ignorarla o disprezzarla, ma accettarla, condividerla e viverla pienamente, godendo dei risultati anche se apparentemente minimi.

Stefania Giommi

ANDREA AL GRUPPO ERRE

Gli educatori del Gruppo ERRE

Seminare giorno dopo giorno, credere aspettando con fiducia, lavorare unendo amore e professionalità: questa è la filosofia del Gruppo Erre, il Centro Socio Educativo di Parabiago (Mi) che Andrea frequenta da tre anni.

Noi operatori del Gruppo Erre lavoriamo per promuovere l'autonomia e lo sviluppo dei bambini e ragazzi con disabilità che frequentano il centro, utilizzando Progetti Educativi Individualizzati elaborati sulla base del protocollo ICF e partendo sempre dalle potenzialità dei bambini e dai loro bisogni. Con queste premesse anche Andrea è stato accolto al CSE e, in collaborazione con la famiglia, abbiamo sviluppato un progetto che vede Andrea protagonista di molteplici attività a carattere relazionale, sensoriale e motorio.

Il lavoro di rete è per noi centrale e prioritario: le famiglie, i servizi sociali e i servizi sanitari sono per noi degli interlocutori indispensabili, grandi alleati nella promozione integrale dei bambini che ci sono affidati. Molto importante è anche il dialogo con le scuole, che ci permette di creare collaborazioni e sinergie finalizzate alla crescita globale dei nostri bambini.

In questi anni Andrea ha incrementato alcune importanti autonomie di base e, soprattutto, ha acquisito maggiore stabilità emotiva, motoria e sensoriale.

La serenità e il benessere che Andrea manifesta ci permettono di credere che, insieme ai genitori, possiamo e dobbiamo camminare ancora sulla strada intrapresa, continuando a *"seminare aspettando con fiducia il raccolto"*.

Ringraziamo di cuore le famiglie presenti al congresso, perché ci hanno permesso di conoscere più da vicino la realtà del loro quotidiano e di innamorarci dei loro piccoli.



GRUPPO FAMIGLIE
CON FIGLI GRANDI CON FORMA MILD
(dai 14/15 anni)

GRUPPO FAMIGLIE
CON FIGLI GRANDI CON FORMA CLASSICA
(dai 15/16 anni)

ASPETTI LAVORATIVI

Amelia Corigliano, Assistente Sociale - Fondazione IRCCS Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico Milano

Nel gruppo di famiglie che ha affrontato il tema dell'inserimento lavorativo, è stato sottolineato che la fase della ricerca del lavoro deve avvenire necessariamente in continuità con una esperienza di autonomizzazione precedente e che interessa tutti gli aspetti della vita quotidiana. L'esperienza descritta dai relatori dell'intervento su "L'autonomia possibile" (Associazione Persone Down e Associazione Sindrome di Williams) ha consentito al gruppo di ipotizzare l'avvio di esperienze simili anche per i ragazzi affetti da Cornelia de Lange.

Nel corso dell'analisi della normativa (L. 68/1999) "Norme per il diritto al lavoro dei disabili" ci si sofferma sia sulla necessità, in sede di presentazione della domanda di invalidità, di chiedere che venga barrata anche la casella relativa alla valutazione del "Collocamento mirato ai sensi art. 1 legge n.68 del 12.03.1999" (dal 15° anno al 65°) sia sulla relazione conclusiva e sugli obblighi di assunzione per le aziende.

Si discute del ruolo della rete dei servizi per l'inserimento lavorativo: Uffici provinciali del collocamento mirato, SIL/SISL, Comuni, Enti di formazione professionale, Scuole pubbliche e private e si puntualizza che ciascun operatore coinvolto (insegnanti, neuropsichiatri, insegnanti di sostegno, assistenti sociali, educatori, tutor, datori di lavoro) è chiamato a partecipare alla costruzione del progetto di inserimento lavorativo con la persona disabile e la sua famiglia.



TUTELE SOCIALI E AMMINISTRATORE DI SOSTEGNO

Nel gruppo sull'Amministratore di sostegno è emersa fin da subito l'obiezione che spesso muovono i genitori del dover presentare un ricorso ad un giudice Tutelare per essere nominati Ads, per poter continuare a fare quanto hanno fatto fino al momento del ricorso. Si è fatto presente che sono attive riflessioni in proposito per garantire alle famiglie percorsi maggiormente agevoli.

Si è discusso insieme, inoltre, sull'idoneità di questa soluzione (istituzione dell'amministrazione di sostegno) per le condizioni di maggiore gravità. In merito si riporta il pronunciamento della Cassazione civile, sez. I, sentenza 12.06.2006 n° 13584

"L'amministrazione di sostegno, introdotta nell'ordinamento dall'articolo 3 della legge 6/2004 ha la finalità di offrire a chi si trovi nella impossibilità, anche parziale o temporanea, di provvedere ai propri interessi uno strumento di assistenza che ne sacrifichi nella minor misura possibile la capacità di agire, distinguendosi, con tale specifica funzione, dagli altri istituti a tutela degli incapaci, quali la interdizione e la inabilitazione, non soppressi, ma solo modificati dalla stessa legge attraverso la novellazione degli articoli 414 e 417 del codice civile".

Rispetto ai predetti istituti, l'ambito di applicazione dell'amministrazione di sostegno va individuato con riguardo non già al diverso, e meno intenso, grado di infermità o di impossibilità di attendere ai propri interessi del soggetto carente di autonomia, ma piuttosto alla maggiore capacità di tale strumento di adeguarsi alle esigenze di detto soggetto, in relazione alla sua flessibilità ed alla maggiore agilità della relativa procedura applicativa.

La Suprema Corte inoltre precisa che la valutazione della conformità dell'istituto di tutela alle suindicate esigenze appartiene all'apprezzamento del giudice di merito "tenuto conto essenzialmente del tipo di attività che deve essere compiuta per conto del beneficiario, e considerate anche la gravità e la durata della malattia, ovvero la natura e la durata dell'impedimento, nonché tutte le altre circostanze caratterizzanti la fattispecie".

Amelia Corigliano



GRUPPO FAMIGLIE
CON FIGLI PICCOLI CON FORMA MILD
(fino ai 12/13 anni)

GRUPPO FAMIGLIE
CON FIGLI GRANDI CON FORMA MILD
(dai 14/15 anni)

L'AUTONOMIA POSSIBILE, L'AUTONOMIA FUTURA

Valentina Di Maria, educatore, consulente per l'AFSW (Ass. fam. sindrome di Williams)
Mila Riscassi, psicologa e psicoterapeuta, specializzata in Psicologia dell'Handicap e della riabilitazione, consulente per l'AFSW
Giorgia Scivola, psicologa, psicoterapeuta, consulente dell'Associazione Italiana Persone Down Onlus

Ringrazio gli organizzatori, chi ha prestato il proprio tempo mettendosi a disposizione per favorire una miglior riuscita dell'evento. Ringrazio le famiglie che hanno partecipato. Ringrazio chi mi ha invitata.

Partecipare al vostro Convegno, mi ha permesso di stare a contatto con molte famiglie che non conoscevo, mi ha dato la possibilità di apprendere tante nozioni che non erano in mio possesso. Mi ha dato la possibilità di riflettere. Tornata a casa, ho trovato nella parola "INSIEME", la giusta sintesi di questi tre giorni. Ognuno con la sua professionalità, con la sua specificità, con i suoi limiti, ma INSIEME.

Ho parlato con tanti di voi, e ognuno mi ha regalato un racconto, una parte di sé. Se prestiamo particolare attenzione a quelle famiglie, all'interno delle quali c'è un figlio, un fratello, una persona con disabilità, le cose non sono semplici.

La famiglia, dopo l'impatto traumatico della nascita di un figlio con disabilità e fin dai suoi primi anni di vita, rimane come imprigionata nei problemi legati al quotidiano, perché tante sono le cose da gestire.

E gestire, in questo caso, significa confrontarsi con situazioni che hanno sempre elementi di eccezionalità: dalle battaglie a scuola ai problemi con la riabilitazione, al semplice vivere in famiglia.

Tutti questi elementi e tanti altri che (seppur non enumerati) le famiglie conoscono bene, non danno spesso ai genitori la possibilità di prefigurarsi un futuro in cui si possa parlare (per i propri figli) di una vita il più possibile vicina alla normalità nella quale si potrebbe parlare anche di lavoro. E non immaginare un futuro nel quale i propri figli possano trovare una loro strada da percorrere,

seppur con aiuto, il più delle volte significa non credere veramente che questi soggetti siano in grado di gestire una propria vita con risvolti di autonomia.

Guardare al futuro, comunque, fa male, perché c'è molta differenza tra il prendersi cura di un bambino in situazione di disabilità e l'accudire un adulto, in situazione di disabilità, soprattutto quando ci si confronta con la gravità di determinate patologie.

E c'è anche il dopo di noi. Non sono pochi i genitori che sentono di sprofondare in un baratro, pen-

sando al figlio senza la loro presenza. Per il momento presente, per lenire il cuore e la mente, il futuro è meglio che appaia il più tardi possibile.

Sono stata molto colpita dal fatto che molti genitori giovani, mostrano di comprendere la necessità del confronto e della condivisione con persone che vivono gli stessi problemi.

Il problema del futuro dei ragazzi con disabilità, in genere, esplode alla fine della scuola media e alle superiori, quando le possibilità di frequentare la scuola, si circoscrivono sempre di più e l'unica strada da percorrere

sembra essere poi quella dei corsi di formazione professionale che vengono comunque vissuti, il più delle volte, come una sorta di luogo protetto, nel quale i ragazzi sostano per riempire le giornate, al di là delle competenze che possono venire acquisite.

Emerge la necessità che, anche in questo ambito, la famiglia venga aiutata e orientata fin dai primi anni di vita del proprio figlio a confrontarsi con un'idea di futuro, di futuro della disabilità che è sicuramente diversa dall'immagine che la società aveva di questa, fino a qualche decennio fa.



Educarsi ed educare a pensare diverso è la sfida che è emersa nell'universo della disabilità negli ultimi anni. Nella consapevolezza della realtà presente ma con l'atteggiamento possibilista di tutti i futuri possibili.

Ed è anche in questa visione che bisogna parlare di sostegno alla genitorialità come prendersi cura di chi si prende cura.

Colui che aiuta deve tener conto dell'altro, della persona che si avvale del sostegno, senza mai sostituirsi a questa e deve rispettare i suoi bisogni e i suoi desideri, lasciandogli lo spazio anche di sbagliare.

Si tratta di instaurare un rapporto paritetico tra le parti, nel quale all'interno delle stesse azioni di sostegno, si sviluppano in modo quasi naturale, modi di pensare che modificano modi di essere. In questo campo, al di là dei servizi offerti dal sistema nazionale sanitario e dai centri di riabilitazione, in verità molto limitati e spesso limitanti, un contributo notevole viene dato dalle associazioni di famiglie, laddove si è provveduto a coinvolgere i genitori di bambini e adolescenti a partecipare alla vita associativa offrendo, oltre all'esperienza dei genitori con figli più grandi, anche servizi e personale competente. L'associazione Cornelia de Lange, mi sembra un ottimo esempio.

Grazie di cuore, Valentina

**GRUPPO FAMIGLIE
CON FIGLI GRANDI CON FORMA CLASSICA**
(dai 15/16 anni)

IL DOPO-DI-NOI

Roberto Franchini, pedagista

Dirigente Opera don Orione - Italia - Docente di Pedagogia Speciale Università Cattolica di Brescia PAST Presidente AIRIM (Associazione Italiana Disabilità Intellettive e dello Sviluppo)

Manuela Sfondrini Barbini, Vicepresidente ABC Associazione bambini cri du chat

Il dibattito avvenuto nel gruppo delle famiglie con figli grandi, avente ad oggetto la realtà del Dopo-di-noi, ha dapprima analizzato in modo critico il titolo stesso del laboratorio. Infatti, si è concordato sul fatto che la dizione "dopo-di-noi" rischia di sottolineare in modo un po' meccanico il passaggio dalla responsabilità familiare (ritenuta in qualche modo esclusiva) a quella delle strutture e servizi, passaggio che dovrebbe avvenire solo in previsione di un "venir meno" delle risorse familiari.

Più opportuno, dunque, parlare di un "durante-noi", termine che ci aiuta a concepire il passaggio dalla famiglia alle organizzazioni come un cammino personalizzato, che, laddove opportuno e possibile, conduce la persona disabile verso una situazione di maggiore autonomia e di condizione adulta.

Il "metro" per stabilire tempi e modalità del passaggio è senz'altro il costrutto di **Qualità di Vita**, con riferimento sia alla persona disabile che al nucleo familiare nel suo complesso.

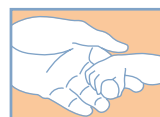
La visione di un'esperienza (quella del Gruppo Appartamento dell'associazione Cri du Chat a Milano) ha dato modo di **toccare con mano i potenziali benefici di questo delicato passaggio:**

la persona disabile, inserita in un contesto appropriato (capace cioè di coltivare i valori dell'inclusione e dell'autodeterminazione), **acquisisce maggiori competenze, mentre potrebbero diminuire alcuni comportamenti problematici che, occorre dirlo, qualche volta si manifestano nel contesto familiare.**

Insomma, pur riconoscendo le difficoltà insite nel percorso di distacco dal nucleo familiare (ivi compreso il potenziale senso di colpa che vi si può associare), **le evidenze ci rivelano come i potenziali benefici siano su entrambi i versanti, in termini di maggiore benessere sia della persona che della sua famiglia.**

Dunque, la famiglia può e forse deve progettare con serenità il percorso, non nell'ottica "dell'inevitabile" ma nell'ottica del bene e del meglio.

Roberto Franchini



**GRUPPO FAMIGLIE
CON FIGLI PICCOLI
CON FORMA CLASSICA**
(fino ai 13/14 anni)

**GRUPPO FAMIGLIE
CON FIGLI GRANDI
CON FORMA MILD**
(dai 14/15 anni)

**GRUPPO FAMIGLIE
CON FIGLI GRANDI
CON FORMA CLASSICA**
(dai 15/16 anni)

DINAMICHE FAMILIARI PROBLEMATICHE COMPORTAMENTALI

Emanuele Basile, Psicologo - Psicoterapeuta

Servizio di psicologia della Famiglia

Istituto Scientifico "E. Medea" Associazione La Nostra Famiglia - Bosisio Parini

Andrea Dondi, psicoterapeuta - Milano

Alessandro Moretti, neurologo - Area Vasta 1 - Pesaro



L'esperienza dei gruppi di genitori divisi per fasce d'età

e severità delle problematiche dei figli ha avuto, a mio avviso, un esito molto soddisfacente.

I genitori hanno potuto confrontarsi a partire da problematiche e bisogni che più direttamente interessano la fase evolutiva attuale del loro bambino e della loro esperienza genitoriale.

Questo ha permesso una condivisione più immediata offrendo, al relatore, la possibilità di dare il proprio contributo in linea con i problemi e le preoccupazioni reali dei partecipanti.

Rispetto al tema riguardante le problematiche comportamentali e la possibile presenza di disturbi psicopatologici il lavoro di gruppo ha evidenziato quanto, questo argomento, susciti preoccupazioni e disorientamento nei genitori.

La presenza di due relatori, uno psicologo e un neurologo, ha permesso di delineare meglio le problematiche comportamentali frequentemente associate alla sindrome, offrire indicazioni su possibili correlazioni tra i comportamenti e le caratteristiche funzionali dei ragazzi e soprattutto inquadrare alcune problematiche psicopatologiche fornendo informazioni sulle possibili scelte farmacologiche.

Anche il tema riguardante l'esperienza dei genitori e della famiglia ha suscitato molto interesse per-

mettendo ai genitori di affrontare un argomento a cui spesso non viene dato molto spazio.

La discussione nei tre gruppi di lavoro ha permesso di delineare come l'esperienza dei genitori e della famiglia si modifica nel tempo presentando tematiche e bisogni che seguono e si integrano con la fase evolutiva del bambino.

Sinteticamente è possibile delineare alcuni aspetti emersi:

... l'esperienza dei genitori si modifica nel tempo, presentando tematiche e bisogni che seguono e si integrano con la fase evolutiva del bambino.

Gruppo genitori con figli piccoli:

- _ la nascita
- _ la gestione della diagnosi
- _ le scelte riproduttive
- _ la diversa modalità in cui vengono gestiti i problemi nella coppia

Gruppo genitori con figli grandi:

- _ la riorganizzazione della vita familiare
- _ le problematiche educative
- _ l'esperienza dei fratelli

Quest'ultimo argomento, come in altre occasioni, ha suscitato molto interesse sottolineando ancora una volta l'utilità di dare spazio e attenzione ai "sibling" e al bisogno dei genitori di essere orientati e rassicurati sulle loro competenze genitoriali.

Infine un ringraziamento all'Associazione e ai genitori che mi hanno offerto l'occasione per crescere, non solo professionalmente ma anche umanamente.

Emanuele Basile



**GRUPPO FAMIGLIE
CON FIGLI GRANDI CON FORMA MILD**
(dai 14/15 anni)

LA SESSUALITÀ

Barbara Premoli, psicologa e psicoterapeuta
Consulente di IRCSS "E. Medea"

Associazione "La Nostra Famiglia" di Bosisio Parini

Luca Avellis, psicologo e psicoterapeuta

settore infanzia-adolescenza-disabilità

Associazione "La Nostra Famiglia" Castiglione Olona (VA)

Il pomeriggio con i genitori aveva come argomento l'affettività e la sessualità nei ragazzi con forma "mild". I genitori erano circa una ventina, e tutti molto motivati a condividere le loro esperienze. Siamo partiti con delle riflessioni riguardo i vari stereotipi che comunemente riguardano il mondo della disabilità sul tema della sessualità, come quello che "i disabili sono degli eterni bambini", o all'opposto che "hanno sempre delle difficoltà nel controllo degli impulsi"; su queste riflessioni i genitori sono intervenuti molto con le loro esperienze, ed è stato interessante anche il confronto tra diversi modi di pensare all'interno del gruppo. Abbiamo cercato di sottolineare pochi concetti che a livello educativo possono essere d'aiuto nello sviluppo della sessualità.

Innanzitutto il concetto di confine.

È importante che i nostri figli comprendano e rispettino i confini nelle relazioni familiari. Bussare prima di entrare nella nostra camera, chiudere la porta quando ci si spoglia, ecc. Tale comportamento va insegnato con il nostro esempio.

Abbiamo evidenziato come nelle relazioni genitore-figlio, in particolare figlio disabile, a volte i confini sono poco delineati per il desiderio del genitore di proteggere il figlio, con un rischio importante sullo sviluppo dell'autonomia e della conoscenza di sé.

Un secondo concetto è quello di emozione.

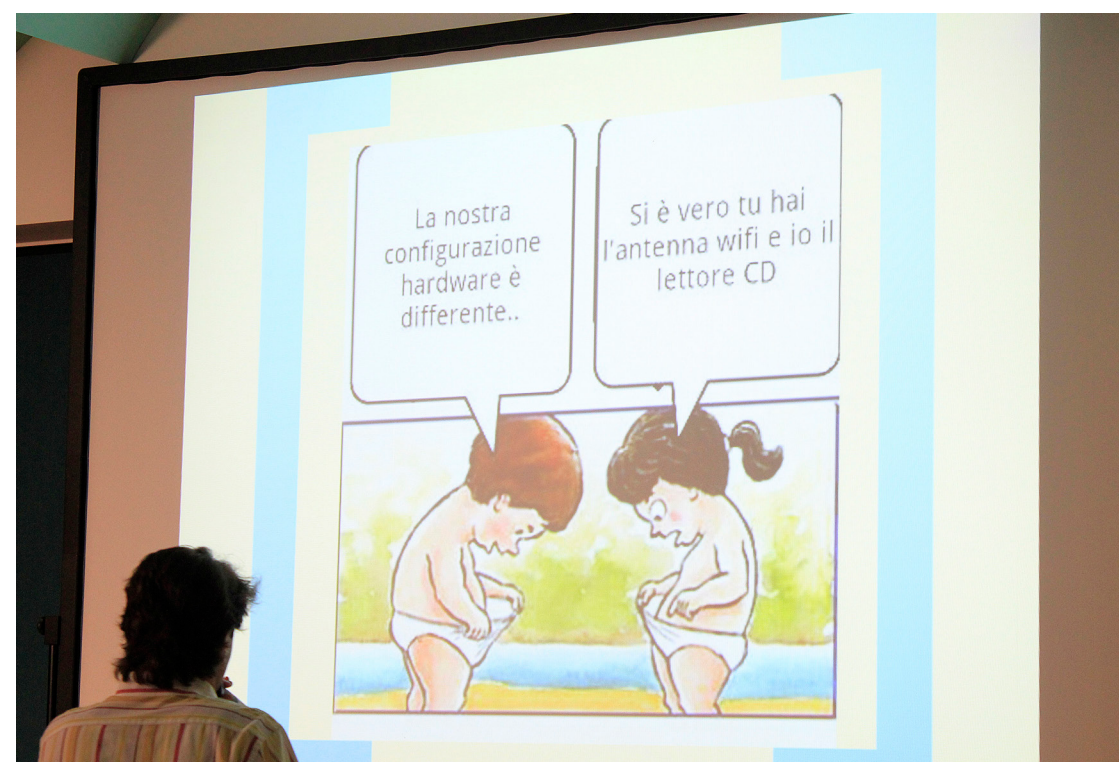
Nelle relazioni è importante comunicare come ci si sente, nel bene e nel male.

Questo facilita il percorso verso l'intimità.

Non siamo andati oltre, perché gli interventi erano molti e i genitori hanno voluto sottolineare molto il cambiamento dei loro figli e le loro fantasie (sposarsi, avere figli, in particolare nelle ragazze) e la loro difficoltà, in certi momenti, a far fronte a certi desideri e certe domande da parte dei loro figli.

È emerso, per alcune esperienze, come a volte siano le nostre paure di genitori a condizionare il disagio dei nostri figli; è importante che soprattutto in questi ambiti, come l'affettività e la sessualità, i ragazzi imparino a trovare in noi delle "basi sicure", a cui affidarsi, in caso di incertezza o di paura.

Luca Avellis



I siblings

Riflessioni a margine del workshop
dedicato ai sibling

Andrea Dondi
psicologo, psicoterapeuta
Milano

Sicuramente tengo a sottolineare il positivo livello di attenzione ai siblings durante un evento sostanzialmente dedicato alla disabilità ed a tutte le sue diverse implicazioni. Nonostante stia crescendo l'attenzione ai fratelli non si dà per scontato che vengano riconosciuti come "meritevoli" di una attività dedicata a loro. Anche in seguito ad una positiva esperienza precedente è stato proposto un momento di gruppo rivolto ai siblings adolescenti.

Il gruppo si è trovato per un paio di ore durante alcune attività collaterali del convegno. Si è trattato di un gruppo molto eterogeneo per età (tra i 12 e i 19 anni) e decisamente sbilanciato per genere (1 solo maschio su 8 partecipanti). In considerazione di questi fattori il workshop si è sostanzialmente assestato su attività di tipo ludico e ricreativo che potessero facilitare la conoscenza dei partecipanti pur essendo esplicito il fatto di ritrovarsi "esclusivamente" tra fratelli. Solo in un paio di occasioni le attività proposte hanno riguardato cosa significhi essere siblings a partire dalle esperienze concrete della vita di tutti i giorni. Pur non conoscendosi, i partecipanti hanno condiviso molto delle loro esperienze e la differenza di età ha mostrato posizioni ed idee molto diverse ma compatibili e sicuramente identificabili e comprensibili da ognuno dei partecipanti. Personalmente mi ha colpito la capacità del gruppo di sviluppare assai velocemente empatia e solidarietà verso chi ha mostrato al gruppo alcune difficoltà e come sia stata utile la presenza e l'esperienza condivisa.

Oltre a questi elementi positivi è utile riportare alcune criticità che sono state la conseguenza più o meno diretta di alcune variabili sensibili in questo tipo di iniziative. Prima fra tutte la significativa differenza dell'età in siblings: in alcuni frangenti i livelli di partecipazione sono stati inevitabilmente molto diversi.

Un altro aspetto importante ha riguardato la possibilità per i siblings di sfruttare l'occasione di un gruppo dedicato a loro; non tutti avevano le idee chiare su cosa li avrebbe attesi e le indicazioni dei genitori hanno prevalso sulle attitudini di alcuni. Se rimane valido il fatto che creare occasioni ed opportunità è indispensabile per facilitare alcuni passaggi, è altrettanto valido il fatto che ognuno ha i suoi tempi ed in alcuni casi alcuni siblings sono apparsi "fuori tempo" rispetto alla partecipazione al gruppo e forse, a posteriori, possiamo pensare che avrebbero maggiormente beneficiato di un altro tipo di approccio.

Nel complesso una esperienza molto importante e soprattutto una imperdibile occasione di "dare voce ai siblings".



Le famiglie: "i nostri pensieri"

Salve sono la mamma di Sofia, siamo venuti per la prima volta al congresso io, Sofia e mio marito, non sapevamo bene cosa aspettarci, ma appena arrivati ci siamo sentiti accolti.

Ma soprattutto avevamo la sensazione che quando si cominciava a parlare dei nostri figli sapevi benissimo che chi avevi davanti, un padre o una madre, ti capivano perfettamente; io stessa mi ritrovavo a incrociare gli sguardi di altre madri e questo bastava, anche senza parole

Un grazie a tutti per aver organizzato tutto questo e reso possibile incontri con persone alle quali ti lega, anche senza conoscerti, un filo sottile ... e ci legherà forse per sempre.

fam. Lazzarin

Il vento d'autunno, in quello scorcio di settembre, ha deciso di non soffiare su Baia Flaminia.

I colori erano ancora quelli dell'estate recente ed il sole brillava sulla superficie del mare ed illuminava la spiaggia.

Entrando e camminando nei corridoi e nelle sale dell'elegante hotel che ci ha ospitato, il cuore è diventato improvvisamente leggero.

Per una volta non c'è stato bisogno di spiegare nulla né di sfidare sguardi indiscreti e occhiate furtive:

i nostri bimbi, i nostri ragazzi, erano proprio come i bimbi e i ragazzi degli altri, ed averli lì accanto è stato un vanto per noi, orgogliosi di avercela fatta a farli crescere e a portarli avanti fino a quel momento.

Quasi per incanto, le difficoltà della vita di tutti i giorni si sono alleggerite, al punto che molti hanno potuto raccontarle anche con un pizzico d'ironia, ridendoci sopra e facendo sorridere gli altri.

Abbiamo ritrovato alcuni dei vecchi amici, abbiamo sentito la mancanza di quelli che questa volta non erano lì, abbiamo incontrato amici nuovi.

E anche se l'amicizia nasce dalla condivisione di qualcosa che non avremmo mai voluto ci accadesse, non per questo è meno profonda o meno sincera.

Questo e molto altro è stato per noi il Congresso di quest'anno, e dobbiamo ringraziare di cuore tutti quelli che hanno fatto sì che si realizzasse.

Il vento d'autunno, che ha invaso ormai le nostre giornate e che ci vede lottare ogni giorno a fianco dei nostri bimbi e dei nostri ragazzi, ci sorprende adesso un po' meno fragili e un po' meno soli.



*Davide e Tatiana Cutore, con Vittorio e Giorgio
(e anche con Francesco e Anna, che questa volta ci hanno aspettato a casa)*

Buongiorno, per noi è stato solo il secondo, ma questo congresso, così rinnovato, è stato ancora meglio. La divisione delle sessioni per età è stata la migliore scoperta, ritrovarsi tutti con le stesse domande e tante risposte; un grande ricco bagaglio da riportare a casa e condividere con chi ci è vicino e il tempo che scorre veloce, ad ascoltare; la location adatta alle nostre esigenze; i ragazzi che si divertono in ludoteca, e poi....la condivisione con tante famiglie, la colazione, il pranzo e la cena.

E i favolosi volontari che intrattengono la serata ... ma quante persone lavorano per noi?

Tutte persone speciali, grazie di cuore

fam. Zacconi



Per noi è stata la prima volta, e dobbiamo dire la verità, senza l'incoraggiamento di alcune mamme non so se saremmo riusciti a prendere la decisione di partecipare... ma per fortuna l'abbiamo fatto!

E subito abbiamo provato una sensazione bellissima, ci siamo sentiti a casa. L'accoglienza del dott. Selicorni e il sorriso delle famiglie "dei ragazzi grandi" ci hanno permesso di sentirci in poco tempo a nostro agio.

Questa full-immersion è stata davvero utile per la nostra famiglia e tutte le relazioni sono state preziose.



Ci siamo sentiti sempre liberi di fare domande e di mettere in comune le nostre esperienze con altre famiglie che hanno fatto lo stesso con noi. La scoperta della CAA, i dialoghi con gli specialisti, i racconti delle esperienze estive ci hanno dato tanti spunti per continuare la nostra "avventura" con Domenico. In particolare, mettendo a confronto le esperienze personali raccontate da genitori come noi, abbiamo riflettuto molto sul fatto che tendiamo, seppur involontariamente, a sottovalutare Domenico, a dimenticare spesso che le sue capacità sono superiori alle nostre aspettative. I tanti impegni quotidiani, la fretta che ci perseguita sempre ci portano spesso a non dedicare la giusta attenzione a Domenico e ai suoi ritmi e questi tre giorni ci hanno permesso di aprire ancora di più gli occhi su questo nostro problema di genitori. Grazie davvero al dott. Selicorni, a chi lavora per far crescere l'Associazione, a tutti i genitori e ai ragazzi. Alle famiglie "nuove" come la nostra vorremmo dire che alcuni pesi, se condivisi, diventano più leggeri...

Tommaso e Daniela Minardi

Ciao a tutti, sono la mamma di Deborah e con piacere quest'anno ho potuto partecipare al congresso. Devo dire che come sempre siete stati bravi. Ho apprezzato molto la suddivisione dei gruppi e anche i temi trattati dai quali ho tratto spunto e sono già all'opera per un progetto del dopo-di-noi. Il mio progetto si chiamerà "PROVE DI VOLO" e darò l'OPPORTUNITÀ a chi vuole mettersi in gioco di sperimentarsi in un progetto di autonomia. Non sarà semplice soprattutto per la burocrazia ma spero per il prossimo congresso di poter dire: "ce l'abbiamo fatta". Un abbraccio a tutti e buon lavoro

Donatella Clerici



Quest'anno il Congresso, per quanto mi riguarda, è stato molto interessante, non è stato come gli altri anni, pur sempre ben organizzati, ma molto generici su tutti gli argomenti. Con la scelta di avere i gruppi divisi per ogni fascia d'età (e con le problematiche relative ad essa) e il contatto diretto con gli specialisti, è stato come avere dei piccoli "Congressi Personalizzati".

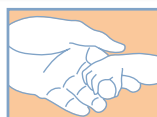
E' la prima volta che mi sono sentita coinvolta, sono riuscita a esprimere con altri genitori le problematiche di Andrea e, argomento per me molto importante, sono riuscita a coinvolgere mio marito.

Franco è molto presente nella vita di Andrea, ma abbiamo (come credo tutti), diverse opinioni sull'approccio alla sua patologia, sui metodi da adottare, sulla crescita, sulle terapie e il Dr Basile per noi, soprattutto per me, è stato importante.

Come sempre, dietro ogni Congresso ci sono persone che dedicano con sensibilità e sacrificio tempo e idee perché tutto ciò si svolga nel migliore dei modi.

Un GRAZIE a Simona, Stefania, a tutti gli specialisti che offrono il loro Contributo e sostegno e ai Genitori che aiutano costantemente l'Associazione.

Fam. Ricco



Sibling e volontari... a volte due facce della stessa medaglia...

Sono tanti anni che partecipo ai Congressi, da quando ero piccola i miei genitori mi prendevano insieme a loro e mi portavano in questi posti pieni di bambini uguali a mio fratello Simone.

Lasciavano sempre me e Simo in un posto chiamato "ludoteca" dove insieme ad altri figli e fratelli sani giocavamo insieme a degli animatori fantastici, sempre pieni di energia.

Sin da piccola li ho sempre ammirati per farci passare quei pochi giorni del congresso in allegria. Con il passare degli anni sono cresciuta e ho decisamente oltrepassato l'età che mi permette di stare in ludoteca.

Parlando insieme a mia mamma venne fuori che era venuto il momento di partecipare in modo attivo al Congresso, non più solo come sorella di Simone.

Mi vennero in mente tutti i bei momenti passati in ludoteca e decisi che anche io potevo provare a lasciare un segno nei ricordi dei bambini, come una volta molti volontari lasciarono un segno nei miei. È già il secondo anno che partecipo al Congresso come volontaria, ma solo quest'anno ho capito quale responsabilità e quale gioia ti lascia nel cuore esserlo. Il primo anno la mia sfida era quella di riuscire a lasciare un pezzettino di me nei bambini che ci affidavano. Quest'anno invece la sfida era molto diversa, perché non sarei stata con un bimbo qualunque ma avrei passato le mie giornate insieme a mio fratello.

Devo ammettere che è stato parecchio faticoso, e conoscendo Simone me l'aspettavo anche, la cosa che mi ha stupito di più è stata che la stanchezza che accumulavo durante tutta la giornata non mi pesava affatto, al contrario cresceva la mia voglia di passare al giorno successivo e renderlo ancora più speciale.

Tutti i giorni si ripetevano le stesse cose: si partiva dalla passeggiata in spiaggia a quella intorno all'hotel; all'ormai famoso "toc-toc col piede" che Simo ama per finire con i momenti di sfrenata nostalgia per la nostra "aaama".

Nonostante questo, ogni giorno imparavo cose di mio fratello che in tutti questi anni non avevo mai notato.

Ho passato insieme a lui tre giorni meravigliosi, l'ho visto sotto una luce che a casa ignoravo completamente.

L'ultimo giorno passato al congresso è quello che mi ricorderò per molto tempo. Quel giorno ero partita per stare insieme a una bimba di nome Greta, un meraviglioso scricciolino che aveva fatto

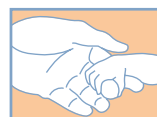
breccia nel cuore di tutte noi volontarie. Simone invece era rimasto insieme a mia cugina Elena, che mi ha accompagnato in questa avventura.

Ma perché mi ricorderò sempre di questo giorno? Simone ha resistito davvero poco a vedere la sorella insieme ad un'altra bimba, era diventato

gelosissimo, cosa che a casa non era mai successa. Aveva studiato tutto un piano per costringermi a lasciare Greta ad un altro volontario e far sì che io mi dedicassi completamente a lui. Sebbene da una parte ho pianto a lasciare Greta a qualcun altro, dall'altra ero felicissima di vedere mio fratello che mi cercava con così tanta insistenza.

Al termine di questi tre giorni le persone mi hanno chiesto com'era andata e io, nel raccontare la mia esperienza, mi sono ritrovata a commuovermi per tutto quello che volontari, bambini e soprattutto Simone avevano lasciato nel mio cuore.

Così mi sono accorta che anche stavolta non sono stata tanto io a lasciare un segno nei bambini, quanto sono stati loro a lasciare un grandissimo segno nella mia vita. Se qualcuno mi chiedesse la stessa cosa oggi sono sicura che, anche se è passato del tempo, la gioia e la felicità provata in quei giorni è rimasta la stessa.



Per cui voglio ringraziarvi tutti:

- Grazie a mia mamma che tempo fa mi ha aiutata a prendere questa decisione;
- Grazie ai volontari che hanno reso me e mia cugina parte della loro grande famiglia;
- Grazie ai genitori che in quei tre giorni ci hanno riempito di fiducia nel lasciarci i loro figli;
- Grazie a tutti i bambini che hanno lasciato a noi volontari una gioia infinita;

- Grazie a Marta che, dentro la Cornelia, è per me come una sorella maggiore, che con il suo brio mette sempre di buon umore tutti, con lei ringrazio anche Tommi, Samu 1 e Samu 2, Alice e Federica;
- Grazie mille a mia cugina Elena che mi ha accompagnato in questa avventura;

Infine un grandissimo ed enorme grazie a Simone che mi ha fatto vivere in pieno questa esperienza.

Giulia Monti



... e i volontari che spesso sono come fratelli.

Questo è stato il mio secondo Congresso de Lange; come l'ultima volta anche in quest'occasione sono stata spalla a spalla con Stefania Giommi, Coordinatrice e responsabile della Ludoteca.

Lasciare un pensiero, in poche parole, sulla Ludoteca non è semplice ... i giorni del Congresso vengono vissuti con molta intensità, ma ti lasciano sempre tanto ... rivedere dopo 2 anni le famiglie con i bambini e i ragazzi

che si ricordano di te e che hanno davvero tanto entusiasmo di rivederti e voglia di stare bene insieme è impagabile.

Siamo stati più che felici di accogliere tutti i bambini e ragazzi deLange, il gruppo era formato da circa 18 tra bambini e ragazzi che avevano dai 21 mesi ai 40 anni.

Non è facile in poche parole esprimere un GRAZIE immenso alle famiglie che ancora una volta ci hanno permesso di stare con i loro bambini e ragazzi e dire un Grazie enorme anche al lavoro dei nostri Volontari, ai nostri amici e colleghi, al gruppo Scout di Pesaro, tutti Volontari validissimi e davvero speciali!

Sicuramente quest'anno abbiamo trovato uno spazio per la Ludoteca proprio adatto alle necessità di tutti i nostri ragazzi; una sala molto grande, spaziosa, luminosa, in cui abbiamo potuto allestire vari spazi cercando di raccogliere le necessità di tutti: abbiamo allestito 4 centri di interesse, con fogli e colori, pasta di sale, sale colorato, materiale vario per fare collanine, braccialetti, portapenne e ogni cosa venisse in mente ai nostri ragazzi e ai volontari con la loro creatività.



Inoltre abbiamo allestito per i più piccoli un angolo morbido con tappeti e cuscini, tanti libri e costruzioni e addirittura ... un muro è stato allestito per poter essere decorato e pitturato, dando ai nostri bambini e ragazzi la possibilità di poter lasciare una traccia di sé attraverso il disegno.

Infine avevamo di fronte a noi la spiaggia di Baia Flaminia per fare delle belle passeggiate e giocare con la sabbia; anche il meteo è stato dalla nostra con 3 giornate di Sole davvero fantastiche... che altro potevamo chiedere?!

In Ludoteca si è sempre respirato un clima di condivisione, partecipazione e collaborazione tra tutti, ci sono stati davvero tanti

Volontari, dai veterani come Marta Selicorni and friends, a tanti amici e colleghi che alla nostra richiesta di venire in Ludoteca hanno partecipato numerosi ... è stata una bella soddisfazione! Che dire ... ci vediamo tra due anni ... a presto!

Raquel Mas



... e ancora ...

La mia prima esperienza al Congresso è stata a dir poco emozionante, coinvolgente. **Sono la maestra di sostegno di Marco**, e fin dall'arrivo del venerdì sera ho percepito una piacevole sensazione di accoglienza, nonostante lì fossi io la "diversa". Durante la cena mi sono sentita spettatrice di una riunione di famiglia, una grande famiglia pronta ad accogliere i nuovi arrivati. Questa sensazione mi ha accompagnata per tutta la durata del congresso: mi sembrava di stare in una culla, dondolata e protetta; sembrava che il dolore, la sofferenza, la paura fossero rimasti fuori dalla porta dell'hotel; e anche dopo, quando sono tornata a casa, ho continuato a sentirmi così.



E poi la sorpresa di trovarmi intorno tutti quei "fratelli" e quelle "sorelle" di Marco, abituata, come sono, a vedere solo lui. Ringrazio i genitori di Marco che mi hanno dato l'opportunità di vivere questa esperienza e **penso che una sessione dedicata agli insegnanti di sostegno, potrebbe rappresentare un'occasione di arricchimento per noi docenti e, nel contempo, fornire un'angolazione diversa alla ricerca in ambito educativo.**

Patrizia

"Magari ti lascio qualche giorno per pensarci su e appena ho la conferma che ci sono posti liberi ci risentiamo e mi fai sapere se ti va"

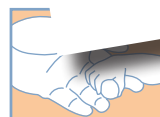
Ho fatto sapere di sì. E ho vissuto un'esperienza stupenda! Una di quelle "prime volte" per cui decidi di non programmare tutto nei minimi dettagli, ma di andare "spontaneo" e che, se "riescono", danno davvero una grande soddisfazione, e ti riempiono di entusiasmo, gioia e ricordi da condividere già il giorno dopo il rientro. E ... sì, mettono anche un po' di nostalgia. 2016, arriviamo!

Samuele, volontario



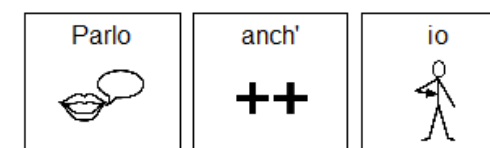
Per la prima volta mi sono trovata a confrontarmi con le persone e le famiglie della vostra associazione, **è stata un'esperienza che ha portato forti emozioni e grande coinvolgimento da parte mia**, e che mi ha dato la possibilità di confrontarmi su tematiche nuove, **di ampliare le mie conoscenze rispetto ai bisogni delle persone con Cdls e delle loro famiglie**, e di mettere a fuoco con maggiore lucidità strumenti operativi differenti.

Mila Riscassi, relatrice



E per concludere ... le relazioni presentate domenica mattina

Comunicazione Aumentativa: Progetto "Parlo anch'io"



Cosa sia la CAA e per quale motivo sia importante iniziare un intervento precoce molti di voi ormai già lo sanno; invito tutti a sfogliare le edizioni precedenti del nostro giornalino o a visitare il nostro sito per trovare notizie dettagliate in merito.

Qui punteremo l'attenzione sul progetto che la nostra associazione ha iniziato a mettere in atto dal 2006, con una **collaborazione proficua con il centro di riferimento nazionale per la CAA, l'UONPIA** (Unità Operativa di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza) **del Policlinico di Milano**.

La UONPIA della Fondazione Policlinico è composta da un ambulatorio ospedaliero, da tre Poli territoriali e da tre strutture sovrazionali tra cui l'Unità per la Disabilità Complessa e il Centro Sovrazionale di Comunicazione Aumentativa e collabora da tempo con l'ambulatorio di genetica clinica del Dott. Angelo Selicorni.

Negli anni passati da questa collaborazione è nato un progetto specifico di tutoraggio intensivo per i ragazzi affetti da CDLS che è terminato con buoni risultati nel 2013.

I ragazzi complessivamente seguiti sono stati 12: classici, mild, bambini piccoli ed adolescenti. Ognuno di loro è stato seguito sul territorio con modalità personalizzate in base al contesto familiare e ambientale del ragazzo.

Alla conclusione di questo progetto, dopo un confronto con le famiglie coinvolte, sono stati evidenziati i molti aspetti positivi, rilevati alcuni risultati tangibili descritti dalle famiglie, ma anche alcune lacune.

Sulla base delle esperienze passate quindi e consci che la Comunicazione Aumentativa possa risultare un importante mezzo di comunicazione per i nostri ragazzi, abbiamo riformulato il progetto "Parlo anch'io".

Questo progetto ha l'ambizione di confermare i punti apprezzati dalle nostre famiglie e di superare i punti critici che alcune di loro hanno messo in evidenza.

Qui di seguito trovate i punti salienti di questo nuovo progetto.

(A vostra disposizione in versione integrale, sul sito www.corneliadelange.org o richiedibile in sede).

Famiglie coinvolte:

Il progetto prevede la presa in carico di un massimo di 20 famiglie.

L'adesione al progetto prevede una tassa di iscrizione annuale.

Non ci sono prerequisiti necessari per poter accedere al progetto (se non che ci sia almeno una persona in famiglia con requisiti di base del computer).

Accesso al progetto, modalità e procedura di iscrizione:

L'accesso al progetto è gestito direttamente dall'associazione.

La famiglia iscritta (e gli operatori di riferimento) dovranno partecipare alla "Giornata introduttiva alla CAA" e successivamente al "Laboratorio di libri su misura". L'iscrizione ai corsi della famiglia e delle altre figure riabilitative sarà gestita dalla associazione.

Supporto alla famiglia:

Il progetto prevede per ogni famiglia:

- il tutoraggio da parte di un operatore del CSCAA che garantisce il supporto a distanza alla famiglia, alla scuola e al servizio di NP/IA/riabilitazione
- 2 giorni di intervento intensivo nell'ambiente di vita almeno 1 volta all'anno.
- Le spese di vitto, alloggio e viaggio per l'operatore del CSCAA sono a carico della famiglia. Sono da escludersi preferibilmente pernottamenti all'interno del nucleo familiare.



Assistenza a distanza:

L'operatore del CSCAA sarà disponibile almeno due volte al mese il mercoledì mattina per gli operatori della scuola e del servizio di NPJA/riabilitazione per contatti telefonici o telematici.

Ogni famiglia concorderà con l'operatore stesso le modalità e la frequenza di contatto.

L'Associazione offrirà alla famiglia l'assistenza tecnica per lo svolgimento del progetto connesso con l'installazione e l'uso di software.

Cornelia Aumentativa day:

Almeno una volta l'anno a Milano presso i locali messi a disposizione dal centro sovrazonale, si terrà una giornata di aggiornamento e valutazione del progetto per tutte le famiglie coinvolte.

Scambio etico:

Al momento dell'iscrizione verrà consegnata alla famiglia una login e una password per l'accesso all'area riservata del sito dell'Associazione.

In questa sezione sarà possibile scambiare materiale didattico, libri modificati e altri strumenti realizzati da altre famiglie e messi a disposizione del progetto.

Ad oggi ci sono ancora alcuni posti liberi per poter essere inseriti nel progetto.

Chi fosse interessato e avesse dei dubbi o domande può contattarmi direttamente, altrimenti potete iscrivervi direttamente in sede, richiedendo il progetto completo e il modulo di iscrizione.

Sauro Filippeschi
s.filippeschi@gmail.com

Progetto "Vacanzando"

Stefania Giommi, insegnante ed educatrice - Pesaro
Elisabetta Gobbato, educatrice - Bassano del Grappa



Il progetto vacanze è uno dei più "anziani" dell'associazione perché nasce nel 2002 quando un gruppetto di poche famiglie ha deciso di partire per questa avventura contando solo su loro stessi, sui loro figli e sulla voglia di FERIEEEEE!!!!

I punti cardine sono sempre stati:

la presenza del medico,
la collaborazione di educatori professionisti per la cura dei ragazzi,
la partecipazione di volontari,
la ricerca di strutture sempre più consone al gruppo ...

Ad oggi la vacanza è uno dei progetti più importanti dell'associazione, che cerca di coinvolgere tutti i ragazzi CdL dai 6 anni in su.

Ogni estate, per 8 giorni, le famiglie affidano i loro figli al gruppo degli operatori, fidandosi di loro; il rapporto, infatti, che si crea è fondato sulla piena stima da parte di ognuno.

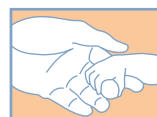
La motivazione che sta alla base del progetto è creare una rete di collaborazione tra le famiglie e gli educatori che, insieme, possono creare le migliori condizioni affinché i bambini/ragazzi possano vivere questa esperienza in autonomia, da soli ma "insieme".

Da quest'anno il progetto si diversifica un po' rispetto al passato: non più la suddivisione in "Gruppo dei piccoli" e "Gruppo dei grandi" ma vacanza "alla Corte" e vacanza "in autonomia".

Il primo gruppo, infatti, (dedicato ai bambini e ragazzi dai 6 ai 14 anni circa) da alcuni anni soggiorna presso la "Corte della Miniera" (Urbino) che offre una struttura in pensione completa, piscina esterna, laboratori strutturati (ceramica, carta, stampa tessuti), ippoterapia.

La novità del secondo gruppo, che ha visto un'esperienza pilota di 4 ragazzi (tra i 16 e i 24 anni) a "La Piantata" (Orte) nel 2014, consiste nell'aver optato per una vacanza in autonomia, per la quale si richiede una struttura che abbia camere, cucina e sala da pranzo come spazi comuni usufruibili solo ed esclusivamente dal gruppo ospite.

"La Piantata" ha camere anche con più letti al piano superiore, cucina, sala da pranzo e soggiorno al piano sotto, diversi spazi esterni e una piscina



molto grande. Vi è, inoltre, a disposizione accanto al casale una piccola casetta fornita di bagno, due camere e cucina.

Si è scelto questo cambio di impostazione per rispondere meglio alle richieste dei ragazzi adulti e per metterli in una situazione un po' più familiare, dove i luoghi vissuti possono riportare maggiormente ad una idea di casa. I ragazzi hanno potuto vivere in spazi comuni come un soggiorno, esattamente come a casa e hanno potuto occuparsi di alcune situazioni di vita quotidiana: occuparsi della cucina sia nella preparazione dei pasti, sia nella pulizia e riordino della stessa, prendersi cura dei loro effetti personali, occuparsi di gestire gli spazi di vita comune...

Abbiamo fatto la spesa quotidiana, siamo usciti a



cena in paese...abbiamo vissuto con dinamiche adatte all'età adulta.

Riassumendo:

Gruppo vacanza alla "Corte"

Indicato per bambini/e dai 6 ai 14 anni

Luogo: Agriturismo La Corte della Miniera (Urbino)

Caratteristiche: agriturismo con camere doppie e servizio in pensione completa, con servizio piscina
Periodo: ultima settimana di luglio-prima settimana di agosto

Durata: 8 giorni

Attività: laboratori creativi, manuali, manipolativi, musicali, di cucina.

Finalità: offrire una vacanza dedicata più alla cura e all'accudimento dei bambini presenti, volendo rispondere al meglio ai loro bisogni primari essendo ancora piccoli e abituati alla cura dei genitori. Offrire laboratori che possano farli divertire e sperimentare nuovi materiali e nuove situazioni.

Personale: coordinatore, educatori (con rapporto 1:1), operatore jolly, medico, volontario.

Entrambe le vacanze prevedono che:

- Gli operatori arrivino mezza giornata prima delle famiglie per organizzare le attività
- Le famiglie accompagnano i figli dopo pranzo, incontrano l'educatore di riferimento, sistemano i bagagli nelle camere
- Incontrano il medico o il coordinatore per la consegna della documentazione, delle medicine, di eventuali limitazioni alimentari e delle ultime indicazioni
- Le famiglie, durante la vacanza hanno orari prestabiliti per poter contattare telefonicamente il coordinatore
- La vacanza si conclude prima del pranzo dell'ultimo giorno
- Viene consegnata una relazione finale, stilata dall'educatore e dal coordinatore ed un cd con tutte le foto

Gruppo vacanza "Autonomia"

Indicato per ragazzi dai 14/15 anni in su (max. 6 partecipanti per turno)

Luogo: "Casale La Piantata" Orte, (Viterbo)

variabile a seconda del numero dei partecipanti.

Caratteristiche: casale con camere doppie, salone e cucina come spazi di uso comune, con servizio piscina. Gestione autonoma dei pasti e della casa

Periodo: penultima o ultima settimana di agosto

Durata: 8 giorni

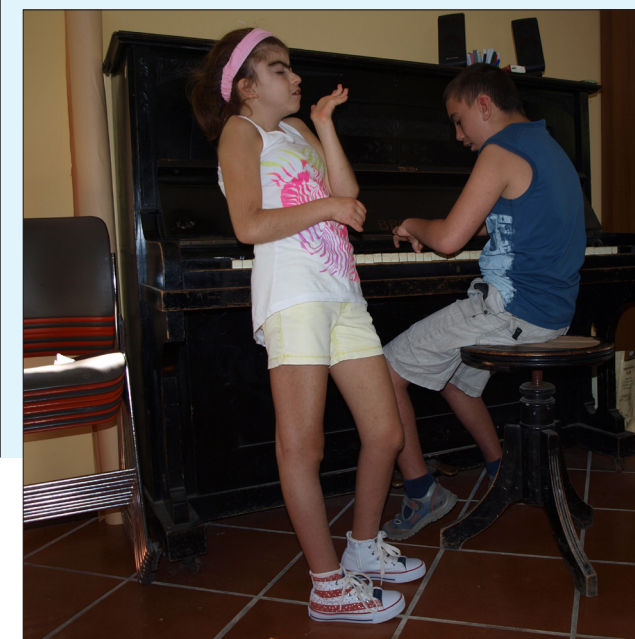
Attività: pulizia, riordino e organizzazione degli spazi comuni, preparazione della tavola, preparazione dei pasti, spesa giornaliera

Finalità: permettere ai ragazzi presenti già adolescenti e adulti di vivere una situazione familiare conosciuta ma stavolta vissuta senza la famiglia.

Rispondere maggiormente alla necessità di autonomia e sviluppo delle abilità personali rispetto alla capacità di prendersi cura di sé.

Personale: coordinatore, educatori (con rapporto 1:1), operatore jolly, volontario, (non è prevista la presenza di un medico, concordando questo con il dr. Selicorni e le famiglie dei partecipanti).

Stefania Giommi



Una chiacchierata insieme sul crescere e diventare adulti dei nostri ragazzi ...

Valentina Di Maria
Educatore

Collaboratrice dell' Associazione sindrome di Williams



Mi chiamo Valentina e lavoro da diversi anni con bambini, bambine, ragazzi, ragazze, uomini e donne persone con Sindrome di Williams.

Attraverso questo incontro ho potuto conoscere diverse persone con Sindrome Cornelia de Lange con forma mild che ad oggi tuttora fanno parte del nostro gruppo di lavoro. Non entrerò nel dettaglio di quello che facciamo e dei diversi fronti su quali cerchiamo di operare, bensì cercherò di trasmettervi la mia esperienza con la speranza che possa iniziare un dialogo e uno scambio sicuramente arricchente anche per me.

Il tema dell'autonomia è un tema molto sentito, a cui si dà, fortunatamente, ampio spazio nelle Associazioni, da parte di più figure (medici, operatori, genitori, ragazzi, insegnanti ...).

Nel corso di questi anni le problematiche riguardanti le persone con disabilità hanno stimolato la necessità di ricercare soluzioni sempre più idonee che, per quanto possibile, evitassero il rischio di "istituzionalizzare" e di separare queste persone dai normali contesti di vita familiare e sociale.

Molte esperienze, in questi anni, sono state avviate e hanno dato risposte, sia sul tempo libero, sia sul residenziale, sui centri diurni e in ambito scolastico.

Il nostro scopo è proprio quello di provare ad evitare il più possibile l'emarginazione al fine di far vivere al soggetto con disabilità contesti normali di vita quotidiana "dentro" la comunità sociale e non "fuori". Lo sforzo deve essere quello di coniuga-

re in maniera intelligente le risposte professionali, economiche e familiari della nostra comunità locale. Ma tornando all'idea di "autonomia", uso una provocazione che è, per me, un pilastro del mio lavoro:

PROVOCAZIONE

Se ritenete che la genetica abbia l'ultima parola, mettete il mio racconto in un angolo e non dategli valore, se invece pensate che non ce l'abbia, ditemi se vi riconoscete dentro la mia esperienza e condividiamo insieme le vostre testimonianze per aiutarci a lavorare ancora meglio.

Quando scrivo che la genetica non ha l'ultima parola, non intendo dire che non sia importante conoscere le sindromi, gli aspetti caratteristici e continuare a formarsi su di esse, partecipando a convegni, leggendo, scambiandosi racconti, conoscendo altri operatori, genitori, medici ...

La conoscenza è la partenza di qualsiasi lavoro sull'autonomia. Ma ogni persona è unica e irripetibile e questo significa che ognuno è diverso dall'altro.

Per me la prima declinazione di autonomia è avere la possibilità di trovare un luogo che risponda al bisogno di appartenenza. Tutti abbiamo bisogno di fare parte di un gruppo di amici, alla pari.

Staccarsi dalla famiglia, prevede l'inserimento in



un nucleo differente che a mio avviso deve garantire gli standard di benessere per la persona con una disabilità.

Il concetto di famiglia va ben oltre a quello dell'abitazione, della possibilità di consumare i pasti o di lavare gli indumenti.

La famiglia è per noi tutti il centro di sentimenti forti, di affetti profondi, la sede delle proprie radici. La famiglia è la consapevolezza di un riferimento sicuro, la certezza di persone e ambienti che sono la tua storia, le tue gioie e le tue sofferenze.

Se questo è vero per tutti, lo è ancora di più per chi non è in grado, per un deficit ad esempio, di comunicare le proprie emozioni e le proprie volontà. Allora se la persona con disabilità non è solo un corpo da assistere nei suoi bisogni primari, se la famiglia non è solo un posto letto, allora il lavoro sull'autonomia, il "dopo di noi" non è solo un problema di strutture residenziali, ma un insieme complesso di necessità e di diritti al quale è possibile dare risposta solo attraverso un sistema organico di strumenti, referenti, strutture e servizi.

Vi porto l'esempio di Sabrina (presentazione di un video) Una donna di 34 anni con SW. Quest'anno insieme a due suoi amici (di cui uno è Stefano), hanno partecipato allo stage per lo sviluppo delle autonomie per i più piccoli come tutor e aiutanti degli educatori, nel video Sabrina esprime il suo vissuto dopo la settimana durante la consegna dei diplomi. Vi mostro questo video, perché ritengo che sia la sintesi di ciò che noi adulti dovremmo provare a fare tutti i giorni per i nostri ragazzi, per fare sì che un domani, loro, possano dire di avere vissuto la vita che volevano.

Certamente lasciare, anche se per poco, la propria famiglia di origine non è facile, né per i ragazzi né per i genitori, ci deve essere stato un percorso graduale al distacco e ancora più importante si deve aver costruito un rapporto di fiducia che consenta di vivere una tranquillità e una serenità nello scambiarsi dubbi, impressioni, consigli. I genitori sono

le prime persone che conoscono i propri figli e rappresentano la memoria storica. Ogni educatore deve saper creare un'alleanza con la famiglia che porterà sicuramente ricadute positive sui ragazzi.

FIDUCIA

«Atteggiamento, verso altri o verso sé stessi, che risulta da una valutazione positiva di fatti, circostanze, relazioni, per cui si confida nelle altrui o proprie possibilità, e che generalmente produce un sentimento di sicurezza e tranquillità.»

(www.treccani.it)

La fiducia, non è un sentimento importante solo per il genitore che deve lasciare vivere un'esperienza al proprio figlio o alla propria figlia ma, a mio avviso, per il raggiungimento della propria autonomia,

è fondamentale pensarsi come una persona di cui si può avere fiducia.

Molto spesso le persone con disabilità devono affidarsi agli altri, sin da quando sono piccoli, ma raramente sono loro l'oggetto della fiducia dell'altro (dal fratello, all'amico, al genitore, all'educatore).

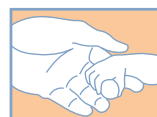
Io ritengo che questa sia un'esperienza necessaria per la crescita di ognuno di noi, perché ci consente di sentirci capaci, importanti, voluti bene e quindi crea un aumento della nostra autostima.

Questa fiducia nella persona con disabilità deve essere reale, e non fittizia o falsata. I ragazzi percepiscono la verità del nostro sguardo, il tono della nostra voce, devono sentire che è reale la nostra fiducia verso di loro (ognuno secondo la propria competenza).

Concludo la mia testimonianza, con quello che a parere mio è il terzo ingrediente fondamentale per il lavoro sulle autonomie. L'atteggiamento da parte di noi educatori, genitori, fratelli, insegnanti, di ascolto e di creazione di un terreno in cui siano i ragazzi a dirci quale strada vogliono intraprendere, non un suggerimento velato di desideri, aspirazioni, bensì la vera possibilità che siano loro a condurci, a prenderci per mano, a dirci, a scriverci, ciò che sentono e desiderano.

SINTESI

Non crediamo nell'apprendimento meccanico, basato sulla pura esercitazione ripetitiva; per noi, fornire una motivazione REALE come stimolo, facilita l'apprendimento.





L'educatore ha una responsabilità enorme, spesso deve farsi portavoce dei sogni dei ragazzi, e per farlo deve averli ascoltati.

Questo avviene, anche e soprattutto grazie ad un lavoro di squadra, dove il collega, la psicologa, il volontario non sono occhi giudicanti bensì uno sguardo a ciò che abbiamo fatto o detto e un aiuto ad interpretare al meglio chi abbiamo davanti.

Il 'dopo di noi' si presenta come un insieme confuso, dove le problematiche si sovrappongono le une alle altre, e dove si fatica ad individuare quali potranno essere i tempi, i referenti e le necessità.

Gli aspetti relativi all'assistenza ed alle attività quotidiane "cosa farà e insieme a chi?", si sommano a quelli relativi alla protezione giuridica "chi vigilerà su di lui?", alle opportunità residenziali "dove e con chi abiterà?", alla situazione economica "avrà risorse economiche sufficienti?", ...



E come se non bastasse, tutte queste domande sono sempre accompagnate da laceranti tensioni emotive, dove il desiderio del genitore di occuparsi in prima persona del figlio, si contrappone alla speranza di trovare qualcuno di fiducia a cui delegarne la gestione, con l'amara consapevolezza di non poter esercitare per sempre quella personalissima cura a lui dedicata per tutta una vita.

È naturale quindi che il 'rimandare il problema' risulti essere l'atteggiamento più comune.

Ma più passa il tempo e più il pensiero di un familiare si 'arrovella' su quel maledetto 'dopo', dove la gioia nel vedere un buon stato complessivo del figlio, viene offuscata dalla consapevolezza di non poter essere per sempre al suo fianco.

Affrontare il 'dopo' significa innanzitutto spezzare questo circolo vizioso. Iniziare a pensare al "dopo di noi" non può essere visto solo come il risultato di accadimenti negativi nella vita di una persona con disabilità (es. il decesso o l'anzianità dei genitori), ma deve essere un processo di crescita preparato e realizzato per tempo e con risorse e sostegni adeguati.

Occorre quindi cambiare punto di vista: autonomia non corrisponde ad autosufficienza. Nell'ottica del 'dopo di noi', e riferendoci in particolare ad una persona adulta con disabilità intellettiva, il concetto di indipendenza e di autonomia non corrisponde solo alla quantità di azioni che una persona è in grado di compiere da sola, ma anche alla misura della sua dipendenza dalla famiglia di origine.

Assemblea dei Soci

Come sempre il congresso si è concluso con l'Assemblea dei Soci, ecco alcuni degli argomenti trattati

wegive.it

Per chi ancora non lo conoscesse, presentiamo un nuovo progetto al quale abbiamo aderito.

Il suo nome è WEGIVE.IT

Wegive.it nasce per raccogliere fondi da devolvere in beneficenza e opera attraverso un sito internet e una APP per telefonia mobile.

Lo fa in maniera semplice, immediata e diretta: l'utente sceglie l'ente non-profit a cui vuole donare, pochi secondi del proprio tempo, visualizza uno spot pubblicitario e, così facendo, consentirà a **wegive.it** di raccogliere denaro messo a disposizione dalle aziende inserzioniste.

Il denaro indicato al termine dello spot pubblicitario non esce dalla tua disponibilità, ma è raccolto e donato grazie alle inserzioni pubblicitarie fatte dalle aziende.

Ecco l'ultimo aggiornamento sulle donazioni **wegive.it**:

29 Dicembre : 373 donazioni
30 Dicembre : 431 donazioni
31 Dicembre : 369 donazioni

GENNAIO 2015 (nuovo semestre)

Giovedì 1 : 180 donazioni
Venerdì 2 : 376 donazioni
Sabato 3 : 235 donazioni
Domenica 4 : 308 donazioni
Lunedì 5 : 424 donazioni
Martedì 6 : 177 donazioni

Mercoledì 7 : 383 donazioni
Giovedì 8 : 423 donazioni
Venerdì 9 : 238 donazioni
Sabato 10 : 192 donazioni
Domenica 11 : 165 donazioni
Lunedì 12 : 281 donazioni
Martedì 13 : 342 donazioni

Il 100% di quanto di volta in volta indicato al termine di ogni spot visualizzato potrà quindi essere versato in favore della nostra associazione.

Prestigiosi testimonial dello sport e dello spettacolo contribuiranno ad aiutarci nella raccolta fondi in nostro favore, condividendo il progetto sui loro social network e tra i loro amici.

Tu, come loro, potrai aiutarci **registrandoti al sito **wegive.it**** (senza **www**) o scaricando la APP.

Potrai così fare donazioni in nostro favore, monitorare in tempo reale l'ammontare

delle tue donazioni, potrai condividere con gli amici le notizie e le cause che ti stanno a cuore e potrai seguire l'attività e gli appelli dei tuoi testimonial preferiti.

Dopo la registrazione è possibile cominciare a fare la propria buona azione quotidiana: donare e invitare gli altri a donare!

Condividete le vostre donazioni, invitate i vostri amici a scaricare **wegive.it** e a seguire le nostre pagine social per rimanere sempre aggiornati su attività in corso e obiettivi raggiunti.

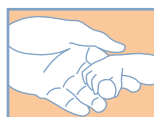


Ricordiamo che si possono inserire più e-mail consecutive... puoi donare da più indirizzi, tutti quelli che vuoi!!!
Contatta Enzo per maggiori indicazioni:
errevi.placida@libero.it

Come potete vedere abbiamo superato quota 1100 euro di cui poco meno di 1000 fanno parte del primo semestre di partecipazione alla piattaforma **wegive.it ed i restanti 160 circa sono del nuovo semestre nel quale possiamo benissimo puntare ad arrivare ben oltre i 2000 euro.**

Cifre importanti che aiuteranno la nostra Associazione per proseguire nella realizzazione di tutti i progetti in corso.

Continuiamo così. Grazie a tutti!!!



I numeri dell'associazione

Eberhard Mugler, Tesoriere

Gentili famiglie, credo che sia fondamentale condividere anche la realtà economica dell'associazione con tutti, famiglie, sostenitori e amici.

Vorrei quindi condividere in questo giornalino quanto ho presentato al congresso nel mio ruolo di tesoriere.

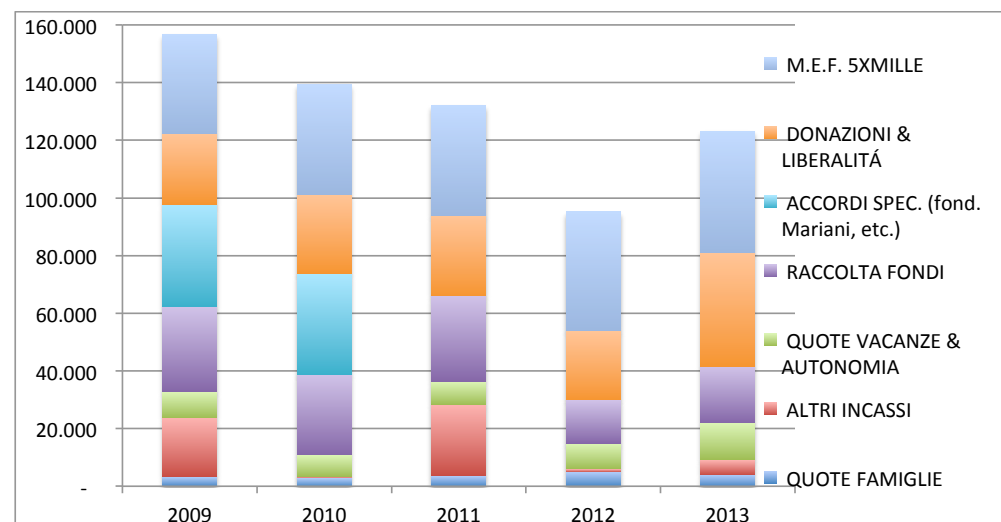
Cercherò di spiegarvi la situazione finanziaria dettagliando gli introiti, le spese e il preventivo 2015.

La realtà economica (2013 effettivo, 2014 stimato, 2015 pianificato) può essere riassunta come segue:

- conto economico bilanciato (ricavi abbastanza uguali alle spese)
- volume di attività attorno ai 100.000 Euro
- disponibilità a fine anno incirca 100.000 Euro

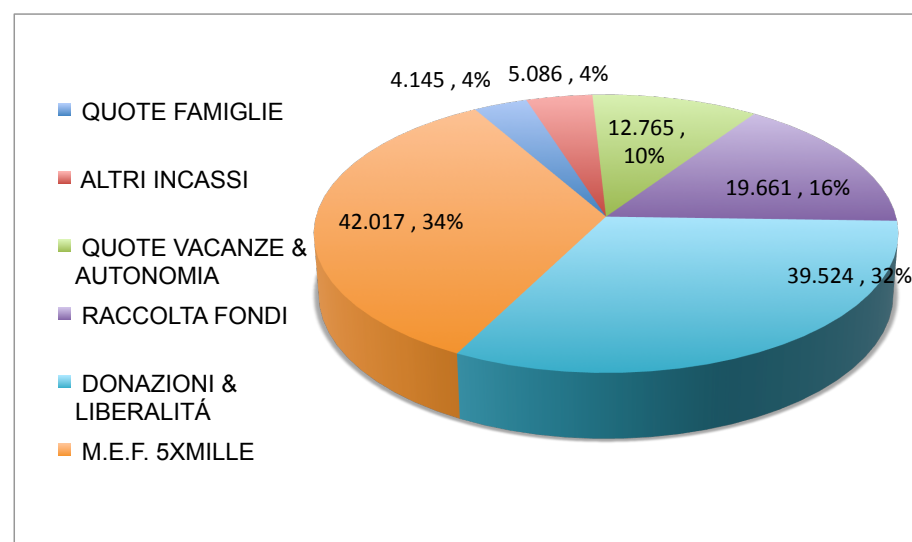
Certo che in passato con progetti particolari (Congresso Mondiale) e accordi di contributi speciali (Fondazione Mariani) i volumi economici dell'associazione erano già più alti.

Il grafico che segue dimostra il sviluppo delle entrate nel periodo 2009 a 2013.

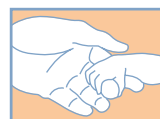


Ricavi annui storico

Vorrei spiegarvi di dove provengono e dove vanno questi fondi.



Ricavi annui (2013)



Il contributo del 5 per mille è diventato sempre più importante ed è senz'altro una fonte di entrata molto significativa.

È bene sottolineare che sollecitare colleghi, amici e parenti a scegliere la nostra associazione come destinatario per il 5xmille è di fondamentale importanza.

Abbiamo circa 150 membri nell'associazione e circa 1.400 preferenze espresse per il 5xmille, cioè, ogni membro mediamente porta 9 persone a scegliere la nostra associazione. Vi chiedo a questo punto,

cerchiamo di aumentare questo numero ... perché non raggiungere una media di 15 o anche 20 preferenze espresse per ogni membro dell'associazione?

Ricordo sempre che la scelta della destinazione del 5xmille NON comporta nessuna spesa per il contribuente, solo un benefit per l'associazione.

Tracciare la linea tra le voci "donazioni e liberalità" e "raccolta fondi" non è sempre facile perché alcune donazioni individuali possono anche essere un risultato di una iniziativa di raccolta fondi; capita

inoltre che, a volte, chi organizza una raccolta fondi la versi come donazione e non è quindi per noi automaticamente chiaro in quale voce registrare l'introito.

E' evidente comunque che queste attività e raccolte sono la parte più importante dei ricavi per l'associazione e quelli dove ognuno di noi può dare un contributo.

Una presenza sulla sagra del paese, il mercatino della scuola, la promozione delle bomboniere, ... ogni piccolo evento aiuta!

Non è da sottostimare l'importanza anche dei piccoli importi!

Prendiamo l'esempio di wegive.it, (di cui avete già letto a pag. 37); se ognuno di noi investisse questi 5 minuti ogni giorno potremmo infatti raccogliere un volume notevole ...

150 persone x 25 centesimi

(5 donazioni da 5 centesimi l'una)

= 37, 50 euro al giorno

Moltiplicati per almeno 200 giorni all'anno

= 7.500 euro all'anno

Guadagnati senza che nessuno di noi spenda nemmeno un centesimo.

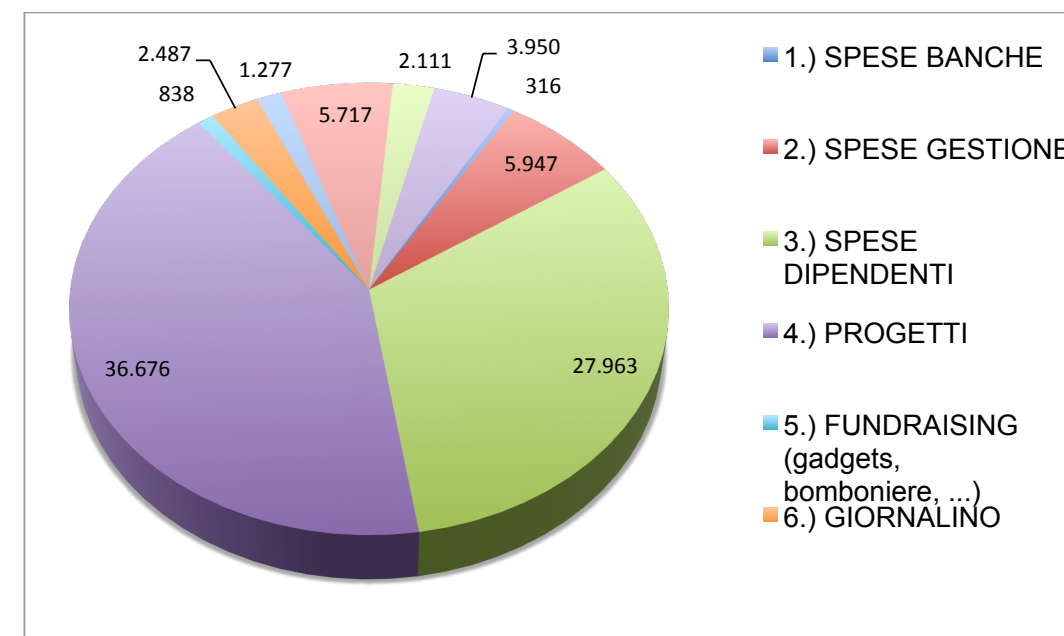
Cosa fa l'associazione con questi fondi?

Le attività chiave dell'associazione, alle quali dedichiamo anche la maggior parte degli sforzi economici, sono essenzialmente 3:

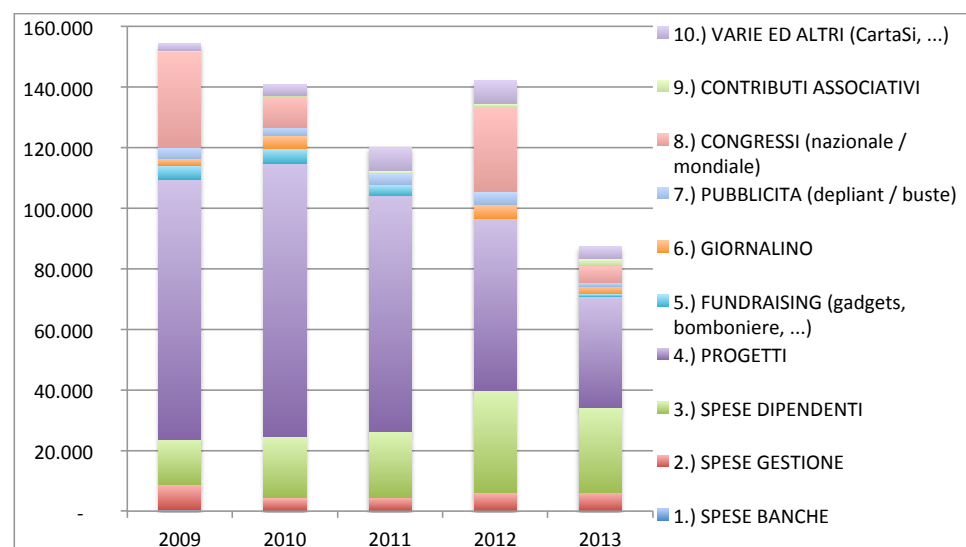
- 35% la sede con le sue varie attività (tra le quali: informazione e supporto famiglie; pubblicazioni – giornalino, sito internet, dépliant, etc.; organizzazione congressi, progetto estate e autonomia)

- 35% progetti (finanziamento parziale progetto estate e percorsi di autonomia; progetto CAA)
- 20% congressi (finanziamento parziale del congresso nazionale; supporto congresso mondiale)

Ecco qui la suddivisione delle spese sostenute nel 2013 (totale uscite € 87.281,45)



Nel successivo grafico si può vedere che il livello delle spese annuali varia abbastanza. Mentre le spese per la sede sono abbastanza costanti, variano parecchio quelle per i congressi (visto che lo facciamo ogni due anni) e anche quelle dei progetti (dipende fortemente dal livello di adesione al progetto estate e al percorso autonomia). Poi, in funzione della disponibilità dei fondi, vengono a volte lanciati anche progetti particolari (l'inizio del progetto CAA; sviluppo di una App per l'iPad, etc.).



I conti per il 2014 non sono ancora chiusi, però possiamo già dire che anche quest'anno chiuderemo quasi in pareggio.

Il volume delle spese si aggira attorno a € 110.000 e quello delle entrate attorno € 107.000.

Per il 2015 abbiamo preventivato spese per € 103.250 e incassi per € 101.600 circa con il focus sul progetto estate e il progetto CAA.

Vorrei cogliere l'occasione per ringraziare tutti coloro che hanno già provveduto a versare la quota individuale o di famiglia per l'associazione e ricordo che, anche se la somma delle quote sembra essere una cifra modesta, nel complesso della situazione finanziaria dell'associazione è comunque un elemento essenziale e importante.

Vorrei anche cogliere l'occasione per incoraggiarvi a promuovere ancora di più la scelta del 5xmille presso amici, famiglia e anche sul posto di lavoro.



**Per donare il 5 per mille
codice fiscale
92019140414**

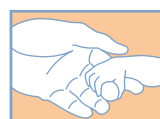
Per conoscerci meglio:
www.corneliadelange.org

Quota sociale

Il nostro Statuto prevede il pagamento di una quota annuale da parte di tutti i nostri Soci (consultate lo statuto sul nostro sito per vedere le modalità per diventare socio).

**Ormai da anni il Consiglio Direttivo
lascia invariata la quota:
Socio effettivo: 60,00 € annuali**

**Per tutti gli amici, i parenti
e i sostenitori
che vogliono contribuire
le offerte SONO LIBERE**



La Cornelia a Telethon



Poche parole si possono dire...

***l'emozione che abbiamo provato vedendo una famiglia
della nostra associazione e il "nostro" dr. Selicorni di sabato pomeriggio su RAI 1
... non ha prezzo!!!***

Potete rivedere l'intera intervista:
<https://www.youtube.com/watch?v=s1vEvj98xig>

**Avvisiamo che
il Congresso Mondiale 2015,
pianificato per luglio a Lisbona
(Portogallo), deve essere spostato,
per motivi organizzativi,
probabilmente a settembre.
Vi aggiorneremo appena avremo
nuove indicazioni.**



Le coincidenze...

Le numerose iniziative che le nostre famiglie portano avanti su scala nazionale per raccogliere fondi per la nostra associazione, sono in numero crescente, tanto che risulta sempre più difficile darne lo spazio che meritano sul nostro giornale.

L'iniziativa che voglio portare in evidenza e' tuttavia una di quelle che meritano di essere menzionate, per la costanza della iniziativa nel tempo, per la generosità del contributo e per la particolarità delle motivazioni che hanno spinto alcuni amici ad organizzare questa iniziativa.

Sauro Filippeschi



Anche quest'anno, come nei 4 anni precedenti, a Ribolla, un piccolo paese della provincia di Grosseto, si è svolta una rassegna teatrale amatoriale in ricordo di Licia Panerati, attrice ribollina deceduta dopo una rappresentazione della sua compagnia. L'associazione che organizza la rassegna teatrale è **"La compagnia dell'Anello"**, la compagnia teatrale amatoriale di Ribolla di cui faceva parte anche Licia Panerati.

Sul palco del teatro di Ribolla si sono alternate sei diverse compagnie teatrali amatoriali che hanno fatto divertire il pubblico ogni sabato sera per 6 serate consecutive da dicembre 2013 fino alla serata conclusiva del 5 aprile 2014.

Nella serata conclusiva è stata messa in scena dalla Compagnia dell'Anello la commedia **"Il vedovo allegro"** di M. Burattini e sono stati assegnati il premio al migliore attore, alla migliore attrice, alla migliore commedia ed altri premi.

Le sei compagnie che hanno partecipato alla rassegna sono state:

Laboratorio Teatrale Ridi Pagliaccio
con: **"Sognando Broadway"**
tratto da due sogni teatrali di G. Moscato
Compagnia Instabile dei Dintorni
con: **"L'amore Medico"** da Moliere
I Teatranti di Fabio Cicaloni
con: **"La mandragola - ovvero la dilettevole historia di messer Nicia becco e contento"** da N. Machiavelli
Compagnia Teatrale di Santo Stefano
con: **"Firenze Trespiano e viceversa"** di E. Caglieri
La Compagnia dei Soliti Ignoti
con: **"Hotel con... delitto"** dei Soliti Ignoti
La Compagnia dell'Anello
con: **"Il vedovo allegro"** di M. Burattini

Anche quest'anno, come nei precedenti 4 anni, **l'intero incasso di tutte le serate di questi 4 mesi, viene devoluto in beneficenza dagli organizzatori a due Associazioni di genitori di bambini affetti da patologie complesse, l'AMMEC (Associazione Malattie Metaboliche Congenite) di Firenze e la nostra Associazione.**

Io da tre anni ho l'onore di rappresentare la nostra Associazione alla serata conclusiva dove, dopo aver portato simbolicamente il grazie di tutti i nostri figli, solitamente ricordo i progetti e le attivi-

tà che stiamo cercando faticosamente di portare avanti.

Quest'anno a fine serata ho avuto anche l'occasione di scambiare qualche parola sulla nostra associazione con **Stefano Ricca, membro della Compagnia dell'Anello, principale artefice di questa iniziativa.**

La mia curiosità era rivolta al perché lui e gli altri membri della Compagnia hanno pensato proprio a noi per devolvere la loro beneficenza.

Le motivazioni che hanno spinto Stefano e i suoi amici sono molto belle e costituiscono una di quelle storie che a me fanno ancora luccicare gli occhi.

Stefano Ricca lavorava alla Reception del **"Centro Congressi La Principina"** a Grosseto nel 2005, centro dove si tenne il terzo congresso mondiale dei genitori sulla Sindrome Cornelia de Lange. Stefano mi ha raccontato che onestamente per lui e per altri suoi colleghi quella era la prima volta che veniva a diretto contatto con bambini affetti da patologie con gravi complicazioni mediche e mentali.

"Mi ricordo" - dice Stefano, **"che io e i miei colleghi non sapevamo come comportarci con i vostri bambini e con i loro "sfortunati" genitori, e ci sentivamo, francamente, inadeguati"**.



Fu proprio in quella occasione che Stefano rimase colpito dalla forza, dal coraggio, dalla apparente serenità con cui i genitori accudivano, parlavano e trattavano i loro figli.

Stefano ricorda in particolare una coppia di genitori di una bambina grave che aveva varie patologie e che non camminava.

Rimase colpito dall'amore e dalla serenità con cui questi genitori trattavano la loro figlia, dalla forza e dalla naturalezza con cui si muovevano.

Quella esperienza, quei giorni emotivamente intensi, come solo i giorni del nostro congresso riescono ad essere, quella comunità di genitori con una forza incredibile, quei medici dotati di una umanità particolare, quei ragazzi che venivano volontariamente a dare una mano con un sorriso sulla bocca e i nostri ragazzi che hanno la capacità di attirare un'amore incredibile, tutto questo ha lasciato nel cuore di Stefano un segno indelebile che a distanza di quasi dieci anni e' sempre vivo come nel primo momento.



Inoltre nel 2005 proprio durante il congresso fu data la notizia che in quei giorni era nata all'ospedale di Grosseto una bambina affetta da Cornelia de Lange. Quella bambina e' Chiara Tiberi, figlia di Paolo e Barbara.

Barbara, mamma di Chiara, era originaria di Ribolla, il paese dove vive Stefano e dove Barbara ancora conserva parte della famiglia di origine. Per Stefano quello è stato come un segno del destino e così da 4 anni pensa a noi per la beneficenza della sua compagnia teatrale.

Devo dire che parlando con lui ho percepito ancora quella sua prima emozione, che ha contagiato lui e i suoi colleghi. E così da 5 anni Ribolla si stringe attorno a noi, a Chiara e a tutti i nostri ragazzi.

*Non finirò mai di ringraziare Stefano,
la Compagnia dell'Anello, la famiglia di Barbara,
tutti gli attori amatoriali
e gli abitanti di Ribolla.
Grazie di cuore a tutti e
Arrivederci al prossimo anno.*



Piccole soddisfazioni personali per realizzare grandi progetti

Vincenzo Placida



“Anche quest’anno ce l’abbiamo fattaaaa !!!!”

Queste sono state le parole che io e Romina ci siamo detti alle 23.55 del 10 Ottobre 2014, quando si è conclusa la seconda edizione de LE NOTE DEL CUORE.

Un’altra splendida avventura sviluppata nel corso di un anno con piccoli tasselli che un po’ per volta andavano a incastrarsi uno con l’altro con precisione.

Frutto di un lavoro di squadra veramente bello e coinvolgente oltre che stimolante.

Giuliano Violati Tescari per la direzione artistica, Romina Burlinetto per la ricerca fondi e sponsor e io per la parte sportiva e burocratica.

Uno splendido team con il quale siamo riusciti a realizzare uno spettacolo che, a detta di tutti quelli che sono venuti, non ci si riesce ad immaginare solo sentendone parlare ... bisogna vederlo.

Bene, perché il nostro scopo era, e sempre sarà, soddisfare il pubblico presente, far conoscere sempre di più l’Associazione e raccogliere più fondi possibili per contribuire alla realizzazione degli importanti progetti che servono a tutti i nostri splendidi ragazzi.

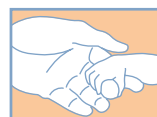
MISSIONE COMPIUTA!!!

E adesso, dopo un breve periodo di pausa, inizieremo a pensare all’edizione 2015, sperando di riuscire a stupirvi ancora.

Grazie infine a tutte le famiglie “Cornelia”, venute anche da lontano, che hanno partecipato alla nostra serata, dimostrandoci amicizia e facendoci sentire veramente parte di una splendida grande famiglia.

Un saluto e un abbraccio anche a tutti coloro che per impegni o altro non sono potute venire, ma che ci sono stati vicini idealmente.

ALLA PROSSIMA.



Spesso si è portati a considerare la qualità di un comune in base alla bellezza delle piazze, alla presenza di piste ciclabili; comunque rapportandosi alle opere pubbliche. Siamo dell’avviso che, malgrado l’importanza delle opere, la qualità di un paese deve essere valutata in base alla qualità dei servizi sociali, alle possibilità offerte di incontro tra i cittadini, al numero di associazioni; nella vicinanza dell’amministrazione alle famiglie; è per questa ragione che, nel nostro piccolo, abbiamo cercato di aiutare e promuovere l’associazione nazionale Cornelia de Lange Onlus, alla quale aderisce una famiglia del nostro comune perchè essere vicini a loro è esserlo idealmente con tutti i nostri piccoli “speciali”.

Vice Sindaco
Filippo Fogarin

Ecco il testo da cui è nata una splendida canzone, presentata proprio qui in anteprima. Grazie a Vincenzo che ci ha regalato queste parole e grazie a Samantha, Andrea, Simone, Luca, Gianluca e Mattia per la conclusione dell’opera!

Rivedo nei tuoi occhi

Chi volesse ascoltarla può farlo a questo link:
<https://www.youtube.com/watch?v=poTO1tgMoWs>

Testi: Vincenzo Placida,
Musica: Wanderlust
Voce: Samantha Faina
Chitarre: Andrea Amadori, Simone Arduini
Basso: Luca Lucertini;
Batteria: Gianluca Di Gregorio
Percussioni: Mattia Tamburini

*Un momento tanto atteso
Tra speranze e desideri
In realtà è solo l’inizio
Di una vita di pensieri.
Nonostante le parole
Che disse quel dottore
Ti ho guardato dentro gli occhi
E ho provato solo amore.*

*Vorrei sentirti cantare,
Vorrei vederti ballare,
Ma poi mi rendo conto
Che mi basta solo amare
Ogni istante insieme a te
Mi regala un’emozione
È per questo che ti guardo
Come fossi ispirazione*

*Grazie a te abbiamo imparato
Quanto bella sia la vita
Ci hai insegnato con dolcezza
Che ogni cosa va apprezzata
Sei la luce del mio giorno
La mia stella della notte
Gioia, lacrime e speranze
Tu sei un dono del signore*

*Rivedo nei tuoi la tranquillità
Rivedo nei tuoi occhi la felicità
E l’amore dei bambini
Ti guardo dentro gli occhi
E vedo una persona tale e quale a me.*

*Un momento tanto atteso
Tra speranze e desideri
In realtà è solo l’inizio
Di una vita di pensieri.
Nonostante le parole
Che ci disse quel dottore
Ti ho guardato dentro gli occhi
E ho provato solo amore.*

*Rivedo nei tuoi la tranquillità
Rivedo nei tuoi occhi la felicità
E l’amore dei bambini
Ti guardo dentro gli occhi
E vedo una persona tale e quale a me.*



La campagna pubblicitaria

Rubina Finzi
volontaria ... con un passato di account in pubblicità.

Lo scorso febbraio l'agenzia di pubblicità Young & Rubicam, dove lavora Valentina, mamma di Isabella, ha proposto all'Associazione di studiare gratuitamente una campagna pubblicitaria da sviluppare sui giornali e alla radio per far conoscere l'Associazione e i suoi obiettivi a più persone possibile.

Si è quindi costituito un gruppo di lavoro formato, oltre che dalla stessa Valentina, da Silvana, mamma di Laerte, Ulla, mamma di Vittoria e da me, Rubina.

In marzo sono state date le direttive all'Agenzia su

obiettivi del progetto,
che cosa dire,
come dirlo
e a chi rivolgersi.

Dopo un paio di mesi di lavoro in cui l'Agenzia ha fatto diverse proposte al gruppo di lavoro, è stata scelta un'idea che soddisfaceva gli obiettivi che si volevano raggiungere, con vari soggetti che si possono alternare. Sono stati coinvolti alcuni professionisti e società – fotografo, truccatrice, speaker, casa di produzione radiofonica – che hanno donato il loro lavoro ed è stata realizzata la campagna pubblicitaria con una modella d'eccezione che in tanti ci invidiano...

I quotidiani che hanno pubblicato gratuitamente il nostro annuncio sono stati:



Le radio coinvolte sono state:



Continuiamo?

Per far conoscere sempre di più la nostra Associazione e i suoi obiettivi abbiamo bisogno dell'aiuto di tutti.

Le famiglie che hanno contatti con giornali e radio locali possono chiedere di pubblicare l'annuncio e mandare in onda il radiocomunicato gratuitamente.

Grazie alla preziosa collaborazione dell'agenzia di pubblicità Young & Rubicam abbiamo la possibilità di realizzare gratuitamente i materiali necessari.

Basta chiedere a Valentina: piccola_@hotmail.com e a Rubina rubyfi@libero.it i materiali necessari, segnalando l'esatta dimensione, il formato del file e la data di consegna, oltre a, se possibile, la data di pubblicazione o di messa in onda.





La sindrome di Cornelia de Lange è una rara malattia malformativa che colpisce un bambino su 10.000. La mia bimba è quell'uno. Non ci sono cure, non ci sono fondi per la ricerca. Ci sono solo le difficoltà di ogni giorno. Dona il tuo 5x1000 all'associazione di volontariato Cornelia de Lange c.f. 92019140414 o sostienici con Banca Prossima IT48L0335901600100000002034. Basta poco per farci sentire meno rari, meno soli.
www.corneliadelange.org - info@corneliadelange.org

ONLUS



**Associazione
Nazionale
di Volontariato
Cornelia
de Lange**