

L'associazione si propone:

- **di diffondere** la conoscenza della sindrome in tutti gli ambiti sociali, attraverso la distribuzione di materiale educativo e l'organizzazione di conferenze periodiche
- **di facilitare** contatti tra le famiglie, anche attraverso un FORUM informatico di discussione (www.aidel22.it/forum/)
- **di sostenere** le famiglie, indirizzandole a centri medici specializzati, per un'assistenza integrata
- **di favorire** l'inserimento sociale e lavorativo delle persone con delezione del cromosoma 22
- **di sviluppare** la comunicazione internazionale, collaborando con le associazioni "del 22" presenti in altri Paesi

Struttura Organizzativa



AIDEL 22 è affiliata a:

- UNIAMO (Federazione Italiana Malattie Rare)
- EURORDIS (Federazione Europea Malattie Orfane)
- VCFSEF (Velo-cardio-facial Syndrome Educational Foundation, Inc)

AIDEL 22 è presente in:

- Istituto Superiore Sanità Dipartimento Malattie Rare
- Orphanet-Italia - Istituto CSS Mendel
- Telethon

Sede legale:

Vicolo degli Orti Portuensi, 34 - 00149 Roma

Sede operativa:

Via Prati della Farnesina, 13 - 00135 Roma

Tel. e Fax: 06/37514488

www.aidel22.it

e-mail: segreteria@aidel22.it

Sedi Regionali

piemonte@aidel22.it

lombardia@aidel22.it

veneto@aidel22.it

friuliveneziagiulia@aidel22.it

liguria@aidel22.it

emiliaromagna@aidel22.it

toscana@aidel22.it

abruzzo@aidel22.it

umbria@aidel22.it

marche@aidel22.it

lazio@aidel22.it

campania@aidel22.it

puglia@aidel22.it

sicilia@aidel22.it

sardegna@aidel22.it

C.F. 97282430582

Per adesioni e donazioni:

conto corrente postale n° 38084521

IBAN IT54 B076 0103 2000 0003 8084 521

conto Banca Prossima

IBAN IT57 B033 5901 6001 0000 0003 383

Per la destinazione del 5 per mille:

casella per ONLUS C.F. 97282430582



Associazione Italiana delezione del Cromosoma 22 ONLUS



Aidel22

Associazione Italiana
delezione del
Cromosoma 22
ONLUS

L'associazione è un'organizzazione senza fini di lucro, che si rivolge ai pazienti affetti dalla delezione del cromosoma 22, alle loro famiglie, alla comunità scientifica e al pubblico per informare e promuovere la ricerca legata a questa sindrome genetica rara

CHE COS'È LA DELEZIONE DEL CROMOSOMA 22

Si tratta di una sindrome di natura genetica caratterizzata dalla mancanza di un frammento (delezione) del cromosoma 22. Ad essa sono riconducibili la sindrome di DiGeorge e la sindrome Velo-cardio-facciale. Attualmente tali condizioni sono accorpate in un unico quadro, con espressività clinica altamente variabile, ridenominata "sindrome da delezione 22q11.2".

Le persone con "Del 22" presentano spesso un aspetto esterno e dei segni clinici riconoscibili e comuni tra loro; a volte però l'aspetto esterno sfumato e i segni clinici altamente variabili rendono difficile il riconoscimento. Il test per la diagnosi genetica (FISH) non è ancora sufficientemente diffuso, pertanto è possibile che la prevalenza sulla popolazione, attualmente stimata intorno a 1/4.000 nati, sia anche maggiore.

COMITATO SCIENTIFICO

- **Prof. Antonio BALDINI**
Università Federico II
Istituto Biogenetica C.N.R. - Napoli
- **Prof. Massimo BIONDI**
Università la Sapienza
Dipartimento di scienze psichiatriche - Roma
- **Prof. Bruno DALLAPICCOLA**
Direttore Scientifico
Ospedale Pediatrico - Bambino Gesù - Roma
- **Dott.ssa Maria Cristina DIGILIO**
Genetica Clinica - Ospedale Bambino Gesù - Roma
- **Prof. Bruno MARINO** (Coordinatore)
Università La Sapienza Cardiologia pediatrica - Roma
- **Prof. Pierpaolo MASTROIACOVO**
International Center on Birth Defects
- **Prof. Alberto UGAZIO**
Dipartimento di Pediatria
Ospedale Bambino Gesù Roma

ASPETTI CLINICI

È bene sottolineare che le caratteristiche di seguito riportate non sono sempre tutte presenti nello stesso bambino o adulto con delezione del cromosoma 22.

Caratteristiche fisiche

Lineamenti del volto

- palpebre strette, naso con dorso largo, bocca piccola, anomalie del padiglione auricolare esterno

Malformazioni cardiache

- tetralogia di Fallot, tronco arterioso, interruzione dell'arco aortico, difetto interventricolare

Anomalie del palato

- palatoschisi, insufficienza del velo-faringe

Alterazioni del sistema immunitario

- immunodeficienza delle cellule T, assenza del timo

Alterazioni del metabolismo calcio-fosforo

- ipocalcemia, ipoparatiroidismo

Altre caratteristiche fisiche

- anomalie oculari e otologiche, scoliosi, malformazioni genito-urinarie

Aspetti neuro-psicologici

Competenze cognitive

- difficoltà di apprendimento di livello lieve o medio, spesso associate a difetti visuo-spaziali e difficoltà di attenzione

Competenze sociali

- carattere introverso, difficoltà nella socializzazione, vulnerabilità ed insicurezza nelle situazioni sociali nuove

EVOLUZIONE DEI SINTOMI

Primi anni di vita

- difficoltà nella respirazione e difetti di ossigenazione legati alla cardiopatia ed alle infezioni respiratorie ricorrenti
- difficoltà nell'alimentazione legate alle anomalie del palato, all'ipotonia dell'apparato digerente e alla frequente presenza di reflussi gastro-esofagei
- difficoltà di crescita legate alla presenza di cardiopatia ed ai disturbi di alimentazione
- diminuzione del tono muscolare, ritardo nell'acquisizione del linguaggio e nello sviluppo psicomotorio
- frequenti otiti con conseguente difetto di udito

Età scolare

- problemi di coordinazione motoria e lentezza
- difficoltà nella produzione verbale che comporta un linguaggio poco comprensibile e una caratteristica voce nasale
- difficoltà di attenzione e di concentrazione
- difficoltà nella costruzione di frasi complesse e nella matematica

Adolescenza ed età adulta

- tendenza all'introversione ed all'isolamento sociale con possibilità di sviluppare tratti ansiosi e depressione
- difficoltà nel risolvere i problemi e nell'adattarsi alle diverse situazioni
- dipendenza da persone e situazioni