



Aidel22

ASSOCIAZIONE ITALIANA DELEZIONE CROMOSOMA 22 ONLUS

Periodico di informazione dell'Associazione Italiana Delezione Cromosoma 22 ONLUS

Numero 0, Luglio - 2007

PROGETTI IN CORSO

Il convegno del 31 marzo scorso a Firenze ha rappresentato l'avvio di importanti Progetti di Ricerca sugli aspetti comportamentali, neuropsicologici e psichiatrici, promossi dalla nostra associazione in collaborazione con gruppi di lavoro dell'Ospedale Careggi di Firenze e del Bambino Gesù di S. Marinella.

- **La proposta presentata dal gruppo di neuropsichiatria infantile dell'Ospedale Careggi è rivolta a tutti i pazienti affetti dalla sindrome da delezione del cromosoma 22, in età compresa tra i 4 e i 18 anni.**

Come sottolineato già alla riunione, non si tratta soltanto di un lavoro di ricerca clinica, ma di un progetto che avrà delle ricadute personali, poiché verrà rilasciata una relazione dettagliata del profilo dei bambini/ragazzi e verranno date eventuali indicazioni di trattamento, anche in collaborazione con i Servizi Territoriali di appartenenza.

Per rendere più agevole il servizio, i medici hanno pensato di mettere a disposizione il Reparto a cui si può accedere in Day-Hospital (sono previste 2 giornate di Day-Hospital). Le giornate disponibili sono i giovedì e i venerdì; possono essere utilizzati anche, a richiesta, 2 giornate contigue, soprattutto per chi viene da più lontano. Coloro che non abitano a Firenze, sempre su richiesta, potranno usufruire del ricovero ospedaliero dal mercoledì sera al venerdì pomeriggio.

Sono previsti:

- Interviste semi-strutturate con i genitori (sarebbe importante la presenza di entrambi se possibile)
- Osservazione psicologica e libera del bambino/ragazzo
- Valutazione neuro-psicologica del bambino/ragazzo.

Il progetto è iniziato nella prima settimana di maggio e già ha avuto un numero elevato di adesioni. Chi fosse interessato può prenotarsi chiamando il numero 055-7948254 e chiedere della capo-sala Roberta.

- **La proposta presentata dal gruppo di neuro-psicologia dell'ospedale Bambino Gesù di Santa Marinella è rivolta a tutte le famiglie italiane con figli con "del22" in età scolare.**

L'obiettivo della ricerca è di raccogliere dei dati che consentano di avere un quadro preciso di come la complessa esperienza scolastica possa essere vissuta dai bambini con "del22". Per realizzarlo si richiede la collaborazione dei genitori e degli insegnanti, ai quali viene richiesto di compilare il questionario predisposto dalla dott.ssa Verucci e dal dott. Vicari.

L'elaborazione delle informazioni raccolte permetterà di ottenere uno spaccato delle problematiche e delle risorse che si manifestano al momento dell'ingresso a scuola; di definire delle linee guida, rivolte agli insegnanti e ai genitori, che facilitino l'inserimento a scuola e l'acquisizione degli apprendimenti di bambini con "del22".

Il questionario è disponibile sul sito dell'associazione www.aidel22.it o presso la segreteria di Roma (06/37514488).

Una volta compilato potrà essere inviato all'associazione Aidel 22 ad uno degli indirizzi riportati di seguito:

Posta tradizionale: Aidel 22 Onlus
Via Carlo Mirabello, 19 - 00195 Roma
Fax: 06/37514488

E-mail: associazione_aidel22@yahoo.it
(Si rammenta che per la legge della tutela della privacy e la riservatezza dei dati (L. 675/96) tutte le informazioni che ci ver-

ranno fornite saranno utilizzate esclusivamente per scopi scientifici.)

Entrambe le iniziative hanno il merito di rispondere con concretezza a bisogni più volte espressi dalle famiglie, ma spesso rimasti inevasi. Pertanto sollecitiamo la vostra partecipazione ai progetti e siamo certi che altre famiglie accoglieranno con favore questo invito.

Mentre prendono avvio nuovi progetti di ricerca, Aidel 22 prosegue il suo impegno nei confronti delle iniziative già intraprese.

- **Definizione di "Un modello assistenziale per bambini con malattie genetiche e/o disabilità ad elevata complessità assistenziale e per le loro famiglie"**

Il documento, nato dalla volontà generosa e dalla professionalità del prof. Pierpaolo Mastroiacovo (Presidente SIMGePeD e membro del Consiglio Scientifico di Aidel 22), è frutto di un'ampia discussione tra pediatri, neuro-psichiatri ed altri specialisti, ma soprattutto nasce con il contributo di alcune associazioni di familiari, chiamate a dare voce ai bisogni dei pazienti, con l'apporto della loro esperienza quotidiana. (ACP - AIDEL 22 - AIPD - AISAc - ANF - ANVCdL - GASBI - SIN - SINPIA - SICuPP)

Attualmente, al termine di due anni di studio, di confronto e di incontri preliminari, i principi fondanti, gli obiettivi e la struttura del modello risultano ben definiti.

È tempo di passare alla successiva fase operativa, con la presentazione del Modello alle Istituzioni e a tutti gli Organismi coinvolti, con la finalità di trovare soluzioni applicative.

Giulietta Angelelli Cafiero
Presidente Aidel 22 - Onlus

Grandi voli in vista? Prenotali su www.flyonair.it

Voli diretti da Pescara per:

Parigi, Monaco (Germania), Bruxelles (Charleroi), Creta, Spalato, Bucarest, L'viv e Kiev.

Per informazioni e prenotazioni telefona all'899.199.022 o collegati su www.flyonair.it
Voli operati da: EuroAir, Ukraine International, Hamburg International.



17 - 24 Novembre 2007

La settimana delle Malattie Genetiche Pediatriche e delle Disabilità congenite

La SIMGePeD (Società italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite), società scientifica affiliata alla Società Italiana di Pediatria ha promosso la realizzazione di una serie di convegni, tavole rotonde, incontri, da realizzare in contemporanea a Roma e in altre città italiane durante la settimana del 17-24 novembre 2007.

TEMA GENERALE DEI CONVEGNI
“Assistenza, formazione e ricerca nelle malattie genetiche e/o disabilità ad alta complessità assistenziale in età evolutiva”. Riflessioni, proposte, impegni.

SEDE DEI CONVEGNI

Roma (17-Nov-2007) Ancona (17-Nov-2007) Bari (24-Nov-2007) Bologna (17-Nov-2007) Cagliari (24-Nov-2007) Catanzaro (17-Nov-2007) Genova (24-Nov-2007) Milano (17-Nov-2007) Padova (17-Nov-2007) Napoli

(17-Nov-2007) Palermo (17-Nov-2007) Torino (24-Nov-2007) Pisa (17-Nov-2007)

OBIETTIVI

- Riflettere sui bisogni assistenziali, e quindi di ricerca e formazione, necessari nel campo delle malattie genetiche e/o disabilità congenite ad elevata complessità assistenziale
- Analizzare le proposte operative che a breve e medio termine, a livello nazionale e regionale, possono soddisfare tali bisogni nelle varie realtà operative quali ad esempio nei centri ospedalieri di riferimento e nelle varie realtà socio-sanitarie territoriali

La nostra Associazione è fortemente impegnata nella realizzazione di questo evento, anche attraverso la collaborazione delle sue sedi regionali, a sostegno di un progetto di Assistenza integrata, multisettoriale, che finalmente risponda in modo organico ed efficace alla complessità dei bisogni delle nostre famiglie.



Proseguiamo nella raccolta di esperienze, consigli utili e soluzioni pratiche ai diversi problemi che i genitori si trovano a dover affrontare nel percorso di crescita dei loro figli.

DISTURBI DEL LINGUAGGIO

Una valutazione della voce e del linguaggio è importante per affrontare eventuali problemi preventivamente. Spesso una logopedia intensiva si rende necessaria per superare molti dei problemi di articolazione (posizione della bocca e della lingua). La scuola di logopedia verrà iniziata all'età di tre anni e durerà fino a sei anni. All'inizio la frequenza sarà di una volta la settimana; dopo sei mesi si passerà a due volte la settimana, fino ad arrivare al secondo anno a tre volte la settimana. I bambini col timbro nasale molto accentuato che non rispondono alla logopedia e che fanno esercizi per rinforzare il palato, possono richiedere l'intervento chirurgico per correggere il difetto. Se il bambino dopo una corretta riparazione chirurgica non parla regolarmente, ciò può essere dovuto a un uso improprio dei muscoli del palato e della gola che partecipano a que-

sta funzione. È il foniatra coadiuvato dal **logopedista** che provvederà alla rieducazione. È essenziale l'intervento tempestivo di una équipe specializzata (foniatra, neuropsichiatra infantile, psicologo, psicoterapeuta, logopedista) al fine di permettere la rimozione di quegli ostacoli che rendono difficile o impediscono il linguaggio.

Le tecniche impiegate nella diverse patologie sono:

Ritardi del linguaggio. Riabilitazione neuropsicologica di tipo cognitivo. Rieducazione prassica e propriocettiva. Comunicazione facilitata e tecniche aumentative.

Disturbi degli apprendimenti (lettura, scrittura e calcolo). Riabilitazione neuropsicologica di tipo cognitivo. Rieducazione prassica e propriocettiva. Comunicazione facilitata. **Disartria.** Rieducazione prassica, propriocettiva e posturale (in caso di ritardo del linguaggio)

Disturbi della fluenza (balbuzie, tachilalia). Tecniche cognitive – comportamentali, tecniche foniatriche, tecniche posturali e tecniche di rilassamento.

Disturbi della voce (disfonie). Tecniche cognitive – comportamentali, tecniche posturali e tecniche di rilassamento.

CONGRESSO INTERNAZIONALE 2009

La scorsa settimana abbiamo risposto positivamente alla dott.ssa Karen Kushner che ci aveva chiesto, in occasione del Consiglio Direttivo di Velo-Cardio-Facial-Syndrome Educational Foundation Inc. che si terrà a Dallas il prossimo luglio, di candidare ufficialmente Roma per la sede del 15° Congresso Internazionale del 2009. Precedentemente in occasione della conferenza telefonica indetta dal dott. Stephan Elliez per la rete europea della VCFS EF Inc, la nostra Amyel Loy si è confrontata con le altre associazioni europee “del 22”, potendo constatare che la nostra candidatura riscuote grande favore.

Alcune associazioni ci hanno offerto la loro collaborazione per il sostegno delle spese relative alla traduzione simultanea, di modo che, oltre che in italiano e inglese, sia possibile ascoltare i relatori anche in lingua francese. Proprio per questa ragione Dominique Pfeiffer, l'organizzatrice del congresso di Strasburgo 2006, pensa che circa 80 famiglie francesi saranno interessate a partecipare. L'associazione spagnola della città di Valencia, che ha inviato al nostro convegno di Firenze una sua rappresentante, ci ha contattato per conoscere in che modo potrà collaborare con noi nell'organizzazione dell'evento, assicurando che si impegnerà per una partecipazione di un numero significativo di famiglie spagnole

E NOI?

Come Associazione, stiamo muovendo i primi passi verso l'onerosa organizzazione del congresso e cominciamo ad orientarci sulle priorità da affrontare. Ci auguriamo che tutte le famiglie italiane interessate ci diano il loro appoggio e ci aiutino nella realizzazione dell'evento.

G.A.C.

*Disturbi meccanici:
 Deglutizione atipica.
 Insufficienza velo – faringea.
 Disturbi della masticazione.
 Disturbi dell'articolazione (dislalie).
 Tecniche prassiche, propriocettive e posturali*

LA VOCE DELLA REGIONE



Fratelli in barca: Che nostalgia!

“... Alfredo assisteva rapito a questi vani tentativi e una volta sua madre, entrando nella stanza, lo aveva aggredito: < non puoi dargli una mano? E' tuo fratello! > - < Appunto! Dovrei aiutarlo? Deve imparare da solo! >... Una volta gli avevo descritto, con pazienza, la condizione di suo fratello e l'avevo confrontata con la sua: < e allora? > mi aveva chiesto. < E allora tu devi aiutarlo! >... La fragilità che avrebbe dovuto intenerirlo (ancora il verbo dovere!) aumentava invece la distanza. La patologia li allontanava, la diffidenza si tramutava in repulsione...” (Giuseppe Pontiggia, “Nati due volte”).

Cito questo passaggio del bellissimo libro di Pontiggia per descrivere ciò che i genitori di questa Associazione già sanno e vivono quotidianamente. I fratelli sani sono quelli cui si presta meno attenzione, ma sono al centro delle aspettative dei genitori che spesso investono tantissimo su di loro, anche perché sono coloro che dovranno prendersi cura, più degli altri, dei propri fratelli svantaggiati.

I fratelli vivono queste difficoltà spesso in solitudine in una famiglia che deve farsi carico del problema dell'handicap, e non hanno uno spazio di confronto adeguato, né in famiglia (dove l'attenzione è maggiormente dedicata al figlio disabile), né nel mondo dei pari, (dove non è facile comunicare la situazione vissuta).

La nostra Federica è partita da Genova il 25 Aprile col più grande Brigantino del Mondo: Nave Italia, dove ha incontrato altri fratelli di età compresa tra i 13 e i 18 anni, tra cui 2 fratelli di bimbi soci dell'AIDEL22: Ginevra e Alessio.



E' tornata felice!

Oltre ad aver trovato psicologi e animatori molto simpatici e competenti con cui hanno affrontato i problemi della vita quotidiana che questi ragazzi vivono, tutti si sono immersi nella vita marinaresca insieme ai marinai della Marina Militare, che hanno offerto loro esperienze bellissime (tra cui i turni di guardia sulla nave e anche salire sul 1° pennone della nave e ammirare il mare, immersi in un emozionante silenzio in cui meditare!).

Tra i ragazzi sono nati confronti ed amicizie, grazie alle quali sono tutti ancora in contatto, nella speranza di poter rivivere questa forte e gioiosa esperienza!

Un ringraziamento alla Psicologa Dott.ssa Anna Riglioni ed al suo Staff, un ricordo particolare va al Comandante Vassallo e al suo equipaggio, infine alla Associazione che ha partecipato al 50% alle spese, per consentire alle famiglie questa splendida avventura!

Maria Castallo D'Anna

CI SCRIVONO

Sono tornata da pochi giorni dal progetto fratelli in barca...è stato bellissimo,una delle esperienze più belle della mia vita!!!

Eravamo un gruppo di 13 ragazzi provenienti da varie associazioni, ci siamo imbarcati a Genova per poi andare al TAN trofeo accademia navale che si svolgeva nel porto di Livorno (la nave era della marina militare). Abbiamo fatto molte attività marinaresche: navigare, spiegare le vele, pulire la nave, siamo anche saliti sul primo pennone. noi tutti abbiamo socializzato molto fra di noi ma anche con l'equipaggio e col comandante.

Ma molto importante è stato svolgere attività psicologica col la psicologa Anna Riglioni; abbiamo potuto parlare dei nostri fratelli liberamente e questo ci ha aiutato a capire che non si è soli al mondo ad avere fratelli con problemi.

Noi tutti ragazzi dell'aidel22 e non solo chiediamo di poter ripetere questa esperienza!!! Grazie per avermi dato questa possibilità

Grazie.

Federica

Un Grazie speciale a tutti coloro che mi hanno accompagnato in questa esperienza a partire dagli educatori, Marta e Fabio, dalle psicologhe Anna e Vittoria fino all'equipaggio di Nave Italia e al gruppo ragazzi. Una settimana resa indimenticabile dalle risate fatte, dalle discussioni affrontate e dalle sfaticate.

Mi mancano già quelle giornate... ma specialmente invidia i marinai che sono ancora a bordo e i gruppi che devono ancora salirci.

Una bellissima esperienza che ricorderò sempre con un sorriso.

Grazie.

Ginevra

NUOVO CONSIGLIO DIRETTIVO

L'Assemblea Generale di Aidel 22, tenutasi a Firenze il 31 marzo scorso, ha eletto il nuovo Consiglio Direttivo, che si è insediato il giorno 27 maggio. Nel corso della prima riunione è stata approvata all'unanimità la proposta di organigramma presentata dalla Presidente con l'assegnazione a ciascun Consigliere di compiti e funzioni. Il Consiglio Direttivo Aidel 22, pertanto, risulta così composto:

Presidente: Giulietta Angelelli Cafiero (Rappresentanza legale / Relazioni esterne / Coordinamento Attività del Consiglio / Coordinamento Sedi Regionali) **Segretario:** Alberto Gullino (Libri sociali / Affari Legali) **1° Vice-segretario:** Maria Duma (Tesoriere) **2° Vice-segretario:** Carla Sponticcia (Relazioni interne) **Ricerca e Sviluppo:** *Consiglieri:* Rosalba Coppola e Paolo Quinti (Progetti di ricerca / Notiziario Aidel 22 / Immagine dell'Associazione) **Comunicazione:** *Consigliere:* Alberto Da Vià (Sito web / Newsletters) **Problematiche socio-assistenziali:**

Consigliere: Alessandra Sarazani (Aggiornamento normativa / Monitoraggio procedure regionali per riconoscimento benefici di legge / Inserimento giovani adulti nel mondo del lavoro) **Promozione e organizzazione eventi:** *Consiglieri:* Valeria Ferrario e Davide Valentini (Pubblicità / Eventi per raccolta fondi / Ricerca Sponsor / Rapporti con la stampa) **Relazioni Internazionali:** *Consiglieri:* Amyel Loy e Rosalba Coppola (Rapporti con la VCFSEF Inc / Documenti scientifici esteri / Rapporti con organizzazioni internazionali d'interesse)

news

ASSOCIAZIONE

SPONSORIZZAZIONI

La Compagnia aerea "low cost" OnAir (OnAir è il marchio commerciale di Sinclair srl) ha deciso di sostenere la nostra associazione diventando così il primo sponsor di Aidel22, da quando la nostra associazione è stata fondata nell'ottobre del 2002. La sponsorizzazione porta dei benefici oltre che per l'Associazione anche per i suoi soci, infatti la buona notizia è che è stata stipulata una convenzione per i soci dell'Associazione ed i loro familiari ai quali sarà riconosciuto uno sconto del 20% sulla tariffa disponibile al momento della prenotazione dei biglietti aerei; per aver diritto allo sconto sarà necessario prenotare attraverso il Call-Center di OnAir e fornire il codice identificativo dell'appartenenza all'Associazione, che i soci dovranno richiedere alla Segreteria di Roma.

DONAZIONI

Riceviamo dall'Istituto Comprensivo di Carpaneto Piacentino Classe II/a una generosa donazione di € 350,00 in occasione del premio "Una lettera del cuore". E' l'Istituto dove studiano due nostri ragazzi e per questo siamo ancor più riconoscenti per la sensibilità dimostrata.

La Regione Toscana ci ha erogato un contributo di € 432,65 per le spese sostenute in occasione del convegno di Firenze del 31 marzo scorso.

I ragazzi del laboratorio teatrale della Scuola Media Statale Parini, in occasione dello spettacolo di fine anno, organizzato dal Sig. Simone Fioravante presso il Teatro Fara Nume, hanno raccolto dei fondi a favore di Aidel 22.

Ringraziamo M.B., una nostra sostenitrice per la generosa donazione di € 350,00

SEDI REGIONALI

Abbiamo avuto un avvicendamento dei Responsabili in due delle nostre sedi regionali. Nella sede della Regione Marche la nuova responsabile è FEDERICA PAOLUCCI. Nella sede della Regione Lazio la nuova responsabile è MARIA DUMA.

Sede legale e amministrativa:

Via Carlo Mirabello, 19 - 00195 Roma
 Tel. e Fax: 06/37514488 - Cell. 348/6715251
 e-mail: associazione_aidel22@yahoo.it
 www.aidel22.it
 conto corrente postale n° 38084521
 ABI: 7601 CAB: 03200 - C.F. 97282430582

news

MONDO

ONU

Il 13 dicembre 2006, l'Assemblea Generale delle Nazioni Unite ha adottato in via definitiva il testo della Convenzione sui Diritti delle Persone con Disabilità - documento approvato il 25 agosto scorso - primo, importante trattato sui diritti umani del ventesimo secolo.

Si tratta certamente di un altro traguardo "storico" - raggiunto in tempi molto rapidi - su cui sono riuscite a convergere le diverse posizioni e richieste da un lato dei governi, dall'altro delle maggiori associazioni e federazioni di persone con disabilità del mondo.

La prossima tappa - anch'essa quanto mai attesa - è a questo punto quella della ratifica e implementazione da parte dei 192 Stati membri dell'ONU e quella dell'entrata in vigore della Convenzione la quale, vale la pena ricordarlo, scatterà dopo che almeno 20 Paesi avranno fatto proprio l'importante documento.

CONSULTA MALATTIE RARE

Il 5 giugno 2007 il Ministro della Salute, Sen. Livia Turco, ha insediato la Consulta delle Malattie Rare presso il Ministero della Salute.

Oltre al Ministro della Salute, ed i membri di diritto erano presenti i 34 rappresentanti eletti dalle Associazioni dei pazienti.

Durante la riunione sono stati indicati dai rappresentanti eletti dalle Associazioni i temi da considerare prioritari per l'azione dei prossimi mesi, e in particolare:

- accertamento dell'invalidità, certificazione - esenzione
- presa in carico e continuità assistenziale
- integrazione socio - sanitaria
- uniformità dell'assistenza sanitaria sul territorio nazionale (assicurata mediante diffusione di linee - guida, protocolli diagnostico-assistenziali, ecc.)
- formazione dei medici di medicina generale e dei pediatri di libera scelta
- ricerca scientifica
- comunicazione

Il Ministro ha indicato nell'Istituto Superiore di Sanità la sede per realizzare attività ed incontri nell'ambito della Consulta; inoltre, ha sottolineato l'importanza di istituire presso il Centro Nazionale Malattie Rare (ISS) un Centro di documentazione nazionale dedicato alle malattie rare e ai farmaci orfani e un Telefono con Numero Verde.

5 PER MILLE

Anche quest'anno una straordinaria opportunità per sostenere la nostra Associazione, con una semplice firma!

Con la normativa fiscale vigente, infatti, è possibile destinare il 5 per mille delle proprie imposte alle Organizzazioni non lucrative di utilità sociale (ONLUS).

Qualunque sia il modello utilizzato (Mod. 740 - Mod. UNICO) **nello spazio dedicato alla scelta per la destinazione del 5 per mille, va quindi apposta la firma nel riquadro riservato alle Onlus ed a seguire il Codice Fiscale di Aidel 22: C.F. 97282430582**

Diffondiamo questa notizia al maggior numero di persone!

Con questo semplice gesto ci sarà possibile in futuro contare su nuove importantissime risorse!

Aidel22 si occupa di tutte le sindromi cliniche correlate alla delezione del cromosoma 22, inclusa la Sindrome di Di George, la Sindrome Velocardiofaciale e le altre sindromi affini.

ISCRIVETEVI ALL' AIDEL22

- Come Socio ordinario (pazienti, genitori, fratelli, sorelle, tutori di persone con sindrome da delezione cromosoma 22).

La quota associativa è di € 50,00 (di cui € 10,00 di quota annuale e € 40,00 di contributo annuale)

- Come Socio sostenitore (persona fisica o giuridica che intenda contribuire al perseguimento degli scopi dell'Associazione)

La quota annuale di € 10,00. Per libera scelta, il socio sostenitore potrà versare anche un contributo volontario

Per comunicare con la redazione scrivere a: **redazione@aidel22.it**

Realizzazione grafica e stampa:

Grafostampa snc
 Via Laurentina 3/o - Roma
 Tel. 06.5412.430