



TORINO, 19 MARZO : UN INCONTRO REGIONALE PER LE FAMIGLIE

Sono diversi anni che la collaborazione tra l'Ospedale Infantile Regina Margherita, il Dipartimento di Scienze della Sanità Pubblica e Pediatriche Università di Torino ed Aidel22 ha consentito di sviluppare un lavoro di importante implementazione dell'attività di assistenza a favore delle famiglie di persone con "Del 22".

Già nel 2005, Torino ha ospitato il convegno "Dalla sindrome di DiGeorge alla Del 22: l'evoluzione di un approccio", evento che ha consentito per la prima volta alle famiglie della regione di incontrarsi e confrontarsi con gli esperti sugli aspetti diagnostici e terapeutici della sindrome. Nel 2009, in occasione del congresso internazionale organizzato da Aidel22 a Roma, il prof. Ferrero ha portato l'esperienza sua e del suo gruppo nell'ambito di una sessione dedicata ai Centri italiani accreditati per la sindrome. Successivamente nel 2012 in una giornata che tutti ricordiamo anche per la nevicata copiosa e imprevista, l'incontro per la presentazione del nostro libro per bambini "I perché del 22- la fantastica storia del Signor 22" preceduto da una presentazione degli aspetti clinici a cura della prof.ssa Silengo e il prof. Ferrero, ha rinnovato la volontà di collaborazione per una migliore conoscenza e l'individuazione di un modello di buona pratica da realizzare per un'assistenza multidisciplinare, integrata con il territorio.

Nel 2016, il prossimo 19 marzo, i medici del Centro infantile torinese, insieme ad altri esperti del ter-

ritorio, hanno voluto affrontare la trattazione della sindrome cogliendone tutti i principali aspetti multidisciplinari e dando spazio, per la prima volta, al tema della transizione dall'età pediatrica all'età adulta. Infatti, sollecitati dalle richieste di alcuni soci piemontesi, Aidel22 ha

Aidel22 ha potuto farsi portavoce sia dei bisogni espressi dalle famiglie per l'assistenza pediatrica e per le necessità terapeutiche che insorgono in età adolescenziale e adulta, sia esplicitare la disponibilità dell'associazione a contribuire al progetto in termini organizzativi e anche economici.

Il convegno che si terrà con il prossimo 19 marzo presso l'Aula Magna dell'Ospedale Regina Margherita costituisce, quindi, un punto di arrivo rispetto lo slancio costruttivo fin qui mostrato, ma sicuramente sarà un punto di partenza per lo sviluppo di quel modello di assistenza clinica tanto ipotizzato nella teoria e che dovrebbe accompagnare i nostri bambini/ragazzi/giovani adulti nel loro percorso di crescita.

A sottolineare la rilevanza di questa occasione, Aidel22 ha voluto abbinare all'incontro, l'Assemblea annuale dei Soci 2016, momento sempre molto intenso e partecipato di verifica e di programmazione della nostra attività associativa. In questo modo le tante famiglie piemontesi, che ancora non abbiamo avuto l'opportunità di conoscere, potranno incontrarsi con altre famiglie, nostre associate provenienti da altre regioni e scoprire di persona, quanta familiarità e amicizia ci lega e contraddistingue il nostro modo di "fare associazione".

Arrivederci a Torino!

Giulietta Angelelli Cafiero
Presidente Aidel22 Onlus

La Sindrome da microdelezione 22q11 Incontro regionale per le famiglie 19 MARZO 2016 Aula Magna - Ospedale Infantile Regina Margherita Piazza Polonia, 94 Torino	
Ore 9.00	INTRODUZIONE Prof. Ugo Bonenghi, Dipartimento di Scienze della Sanità Pubblica e Pediatriche, Università di Torino Dott.ssa Giulietta Angelelli Cafiero, Aidel22 Onlus
Ore 9.15	LA SINDROME DA MICRODELEZIONE 22q11 Prof. Giovanni Mattia Ferrero, Dipartimento di Scienze della Sanità Pubblica e Pediatriche, Università di Torino
Ore 9.35	LA CASISTICA DELLA CLINICA PEDIATRICA DELL'UNIVERSITA' DI TORINO Dott.ssa Cristina Molinette, Dipartimento di Scienze della Sanità Pubblica e Pediatriche, Università di Torino
Ore 9.45	IL RUOLO PROATTIVO DELL'ASSOCIAZIONE NEI CONFRONTI DELL'ASSISTENZA Dott. Ing. Alberto Da Vià, Vice presidente Aidel22 Onlus
Ore 10.00	ASPETTI CARDIOLOGICI Dott.ssa Ugo Bonenghi, SCDO Cardiologia Pediatrica, IRM Torino
Ore 10.15	ASPETTI IMMUNOLOGICI Dott. Cesare Morini, Federa Immunologia, SCDO Neurologia, IRM Torino
Ore 10.30	Intervallo con Caffè
Ore 11.00	ASPETTI ENDOCRINOLOGICI Dott. Roberto Lodi, Endocrinologia
Ore 11.15	LE ANOMALIE DEL PALATO E IL RUOLO DEL CHIRURGO PLASTICO Dott. Ernesto Pezzo, SCDO Chirurgia Pediatrica, Malformazioni Labio palatine, IRM Torino
Ore 11.30	ASPETTI NEUROPSICHIATRICI Dott. Valter Ambrosetto, Unità di Neuropsichiatria Infantile, IRM Torino
Ore 11.45	LA TRANSIZIONE VERSO L'ETA' ADULTA Dott. Mauro Tonello, SCDO Psicologia e Psichiatria della Transizione
Ore 12.00	DISCUSSIONE
Ore 13.00	CONCLUSIONI E SALUTI Al termine dei lavori, dopo un breve rinfresco, si terrà l'Assemblea 2016 dei Soci Aidel22 Onlus

intrapreso un percorso di approfondimento e di supporto al processo che consentirà di sperimentare un protocollo per il passaggio dall'Ospedale infantile Regina Margherita, all'Ospedale per adulti Molinette, garantendo il contestuale trasferimento della storia clinica del paziente, per la continuità dei trattamenti. Nel corso dell'incontro avvenuto lo scorso 15 dicembre con il prof. Ferrero e la dott.ssa Bonaudi, Alberto Da Vià, vice-presidente

IX GIORNATA DELLE MALATTIE RARE, 29 FEBBRAIO 2016

“Unitevi a noi per far sentire la voce delle malattie rare”.

Siamo arrivati alla IX edizione della Giornata delle Malattie Rare che si svolgerà, quest'anno, il 29 febbraio.

L'obiettivo principale della Giornata delle Malattie Rare è quello di aumentare la consapevolezza tra i decisori pubblici e in generale sulle malattie rare e sul loro impatto nella vita delle persone che ne sono colpite. Alla luce dell'esperienza di questi nove anni, possiamo dire che lo slancio politico nato dalla Giornata delle Malattie Rare ha notevolmente contribuito al progresso dei piani e delle politiche nazionali per le malattie rare in numerosi Paesi. Infatti, la campagna, iniziata come un evento europeo, si è trasformata in un fenomeno mondiale arrivando a contare la partecipazione di oltre 80 paesi in tutto il mondo nel 2015. Ora, attendiamo che l'Organizzazione Mondiale della Sanità riconosca ufficialmente l'ultimo giorno di febbraio come la Giornata delle Malattie Rare e aumentare, così, la sensibilizzazione per le Malattie Rare in tutto il mondo.

La Giornata delle Malattie Rare quest'anno **si concentra sul fare in modo che la voce di chi vive con una malattia rara sia ascoltata**. Con il tema: **“La voce del paziente”** la Giornata vuole riconoscere il ruolo cruciale che i pazienti possono avere nel migliorare la loro vita e quella di chi li assiste esprimendo in prima persona le proprie esigenze nei tavoli decisionali.

Lo slogan **“Unitevi a noi nel far sentire la voce delle malattie rare”** la comunità dei rari fa appello al grande pubblico di unirsi a loro nel far conoscere l'impatto delle malattie rare nella vita delle persone e delle famiglie che ne sono colpite.

AIdel22 anche quest'anno intende contribuire a questo appello attraverso diverse iniziative a livello regionale. Il successo della prima edizione di **“RAREFESTA”**, ha convinto Maria Duma, referente regionale per il Lazio, a rinnovare il suo impegno ar-



ricchendo ancora il programma di intrattenimento per il pomeriggio di domenica 28 febbraio, a Roma. Anche quest'anno ci saranno giochi, competizioni sportive e l'ormai famosa mostra di disegni dei nostri bambini.

Ancora una volta, poi, il **“Coro dei cori”** a Mogliano Veneto (Treviso), animerà la manifestazione **“Canto per Valeria”** dedicata a tutti i nostri bimbi, grazie all'impegno di Michele Del Zotti, insieme ad Emma Bevilacqua, Consigliere e referente per il Veneto. Abbiamo poi un evento inedito che ci porta in Calabria, a Fuscaldo (Cosenza), dove il dinamismo di Sara Leta, nostra referente regionale, ha consentito, in pochissimo tempo, di organizzare **“Una Giornata...rara”**, una giornata di giochi e di convivialità presso il campo sportivo **“Città di Fuscaldo”**, con la partecipazione anche di altre associazioni, espressione del volontariato locale. Infine sempre costante e instancabile l'impegno di Fausto Merlo, consigliere e referente per la Liguria che

ogni anno non manca di prodigarsi per celebrare insieme ad altre associazioni di malati rari questa importante Giornata, quest'anno al **Palazzo Ducale di Genova** e poi al **teatro Modena**.

La volontà di far sentire la nostra voce insieme agli altri malati rari e ai loro rappresentanti ci è ben chiara, così come quale sia la finalità di tale impegno: trattare le malattie rare come una priorità di salute pubblica; aumentare la ricerca e lo sviluppo dei farmaci orfani; assicurare la parità di accesso a trattamenti e cure a livello locale, nazionale ed europeo; migliorare la diagnosi precoce in tema di malattie rare.

Come sempre viene enfatizzato nei percorsi di formazione promossi dalla nostra federazione UNIAMO, è fondamentale comprendere che la voce del paziente è più forte se formata e dotata di competenze e informazioni, per essere in grado di rappresentare le istanze dei malati rari, con cognizione e autorevolezza a livello locale, nazionale e internazionale. Tale voce è portatrice di conoscenza, perché i pazienti e i caregivers sviluppano conoscenze particolari e specifiche in materia di trattamento e di cura. Questa esperienza, espressa attraverso la voce di un paziente, può fare la differenza all'interno di un processo decisionale su un percorso di cura o un trattamento.

Su rarediseaseday.org si possono trovare informazioni sulle migliaia di eventi che accadono in tutto il mondo, per costruire la consapevolezza delle persone che vivono con una malattia rara e le loro famiglie sull'importanza della loro esperienza e testimonianza.

Facciamo sentire la nostra voce in ogni piazza d'Italia!

*Il Consiglio Direttivo
AIdel22 Onlus*

GRAZIE AMICI!

Sono responsabile della Toscana ormai da diversi anni. Con molta soddisfazione ricopro questa carica, in cui credo moltissimo. Lo scorso 31 gennaio mi è capitato di partecipare alla festa del 140° della Fratellanza Militare di Firenze, (Associazione che ci ospitò per l'assemblea ordinaria nel 2010), nella quale ci è stato consegnato un assegno di 1000 euro, frutto di una loro raccolta fondi effettuata durante il periodo natalizio in alcune scuole primarie e dell'infanzia di Firenze. (Babbo Natale con le renne distribuiva caramelle)

Consultandomi con il Consiglio Direttivo, abbiamo pensato di proporre un progetto in modo tale che la raccolta fosse pertinente con la fascia di età a cui veniva chiesto il contributo.

Abbiamo, quindi, deciso di destinare i soldi raccolti alla ristampa del libro "I perché del 22 – la fantastica storia del signor 22".

Mi preme fare una parentesi ed una riflessione

La destinazione di questo contributo non è casuale. Nell'ambiente in cui di lavoro, tutti conoscono Tommaso, le sue problematiche, e la nostra Associazione.

Più volte i miei colleghi sono stati coinvolti nelle iniziative dell'Associazione e quindi con i vari passaparola sono riuscita a sensibilizzarli; questo ha fatto sì che un mio collega proponesse la nostra Associazione per la destinazione della raccolta.

Mi è capitato spesso di parlare con i miei soci o con altre famiglie se "nascondere" o meno la malattia dei propri figli per paura di essere etichettati con dei nomi poco simpatici

Io personalmente ho sempre consigliato di parlarne apertamente con tutte le persone ...non ci dobbiamo vergognare; una conoscenza, sia essa superficiale delle problematiche, fa sì che i nostri figli siano

"aiutati" o comunque venga dato loro un occhio in più di riguardo. Questo li aiuta nelle problematiche relazionali con i loro pari e fa sì che anche gli altri, aiutino i nostri ragazzi.

Se io non avessi parlato della malattia e dell'Associazione, molto probabilmente non sarei riuscita a raccogliere questo e tanti altri contributi.

Certo, nulla è dovuto, e qualsiasi decisione prendono le famiglie le comprendiamo. Ma se qualcuno mi chiede un consiglio.... questo è quello che penso

Grazie a tutti

Un abbraccio

Rita Morozzi

Responsabile sede Aidel22 - Toscana



La famiglia Cungi riceve il ...grande assegno!

A SIRMIONE UNA SETTIMANA INTERA PER LA DEL 22

Fervono i preparativi per il convegno mondiale sulla Sindrome da delezione del cromosoma 22 che si terrà a Sirmione in luglio e che Aidel22 concorre a organizzare e sponsorizzare insieme alla nostra omologa inglese Max Appeal, all'americana 22q11.2 Foundation. e, soprattutto la società scientifica 22q.11 Society.

Proprio in queste settimane si sta formulando il programma dettagliato con gli interventi dei relatori, cercando di raggruppare gli interventi per aree specialistiche, ma, al contempo, si stanno anche affinando tutti i dettagli della macchina organizzativa. Molti di noi hanno già provveduto a inviare la pre-iscrizione, e il dato che ne è scaturito – oltre 170 iscritti italiani, più una quarantina di bambini – è confortante per l'impegno a cui un evento del genere ci costringe: l'interesse è grande e, se tutti coloro che si sono già iscritti confermeranno la loro presenza, la famiglia Aidel22 potrà ancora una volta dedicarsi anche a costruire oppure a rinsaldare i rapporti

che ci legano gli uni agli altri.

Sirmione ci offrirà infatti anche una splendida cornice per svagarci un po' e godere della compagnia reciproca, specialmente la domenica, quando, a convegno concluso, potremo tutti insieme approfittare dell'occasione per una gita a Gardaland, il famoso parco divertimenti sul lago, a condizioni davvero vantaggiose.

Ma quel che preme di più a ognuno di noi è la possibilità di ascoltare i risultati delle ricerche che i migliori specialisti del mondo conducono quotidianamente sui molteplici aspetti della Sindrome nel tentativo di mettere a punto soluzioni che possano aiutare i soggetti affetti e migliorare la loro qualità di vita. Gli specialisti che saranno presenti al convegno aperto alle famiglie avranno l'opportunità di discutere la patologia da un punto di vista strettamente scientifico, poiché la settimana sarà interamente dedicata alla Sindrome da delezione del cromosoma 22:

segue a pag. 4

segue da pag. 3

il 18 e il 19 luglio i lavori si apriranno con l'incontro annuale internazionale sugli aspetti neuropsichiatrici e comportamentali della 22q11.2DS (IBBC Consortium, riservato ai professionisti), al quale farà seguito, dal 20 al 22 luglio, il 10° Congresso Biennale sulla delezione del cromosoma 22q11.2 (riservato ai professionisti) che confluirà nel pomeriggio di venerdì 22 luglio nel convegno aperto alle famiglie, programmato per il 22 (inizio ore 12,30) al 23 luglio (l'intera giornata).

Chiunque non avesse ancora provveduto a comunicare la sua pre-adesione e intenda farlo, può consultare il sito Internet di Aidel22 dove troverà tutte le informazioni in merito.

A breve, con la pubblicazione del programma scientifico del convegno, si apriranno le iscrizioni vere e proprie attraverso collegamento del nostro sito con quello inglese di Max Appeal.

*M. Silvia Riccio Cole
Relazioni Internazionali e
Referente per l'Emilia Romagna*

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. 730 - 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!*

NEWS

FORMAZIONE

Anche quest'anno UNIAMO - Federazione Italiana Malattie Rare ha promosso attività di formazione, tra cui un'iniziativa rivolta ai componenti del proprio Consiglio Direttivo, ai rappresentanti della Federazione presenti nei Gruppi di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare, ai rappresentanti delle associazioni federate che abbiano già assunto incarichi associativi di rilievo nazionale e/o regionale o che abbiano fatto parte di altri organismi a livello nazionale, regionale o locale in ambito sanitario, socio-sanitario Aidel22, che ha sempre considerato prioritaria la formazione, predisponendo corsi di formazione interni e partecipando a tutte le iniziative formative promosse dalla federazione, ha aderito con entusiasmo anche in questa occasione. Si sono iscritti Lorenzo Cungi del Consiglio Direttivo, Sara Leta ed Elena Palumbo, referenti regionali rispettivamente della Calabria e della Campania. Federica Carere, già impegnata nei lavori del tavolo tecnico delle Marche, ha dovuto rinunciare al corso, per l'impegno con l'organizzazione del progetto "Conoscere per assistere" di imminente realizzazione nella regione. L'obiettivo del corso è di contribuire ad un progressiva qualificazione della partecipazione dei rappresentanti delle associazioni federate Uniamo, nei diversi contesti di rappresentanza delle persone con malattia rara, grazie all'elaborazione condivisa di un modello; promuovere una maggiore omogeneità ed equità di trattamento delle persone con malattia rara nel rispetto delle architetture istituzionali vigenti, attraverso la condivisione, discussione ed elaborazione di concept paper sulla posizione della Federazione su alcuni temi cruciali (es. gruppi di indirizzo regionale sulle malattie rare, PDTA, ...

Buon lavoro ai nostri rappresentanti!

Sede legale e operativa:

Via dei Prati della Farnesina, 13
00135 Roma
Tel. e Fax: 06/37514488
e-mail: segreteria@aidel22.it

www.aidel22.it

conto corrente postale n° 38084521
IBAN IT54 B076 0103
2000 0003 8084 521
conto Banca Prossima
IBAN IT57 B033 5901
6001 0000 0003 383

CONSIGLIO DIRETTIVO AIDEL22

Presidente: Giulietta Angelelli Cafiero
Vice-presidente: Alberto Da Via
Tesoriere: Lorenzo Cungi
Segretario: Alfredo Carratello
Consiglieri: Fausto Merlo,
Emma Bevilacqua, Paolo Vavassori

SEDI REGIONALI AIDEL22

ABRUZZO: Emma Bevilacqua
abruzzo@aidel22.it • cell: 339/5678747
CALABRIA: Sara Leta
calabria@aidel22.it • cell: 393/1028050
CAMPANIA: Elisa Grella
campania@aidel22.it • cell: 331/3397239
EMILIA ROMAGNA: Silvia Riccio
emiliaromagna@aidel22.it •
cell: 338/9060044
FRIULI VENEZIA GIULIA:
Cristina Candrea • cell. 334/3148381
friuliveneziagiulia@aidel22.it
LAZIO: Maria Duma
lazio@aidel22.it • cell: 338/6697067
LIGURIA: Fausto Merlo
liguria@aidel22.it • cell: 347/7545015
LOMBARDIA: Giuliano Santangelo
lombardia@aidel22.it • cell: 338/9690955
MARCHE: Federica Carere
marche@aidel22.it • cell: 333/7896885
PIEMONTE: Alberto Da Via
piemonte@aidel22.it • cell: 335/7925242
PUGLIA: Loretta Piracci
puglia@aidel22.it • cell: 366/3448148
SARDEGNA: Massimiliano Meloni
sardegna@aidel22.it • cell. 338/4125760
SICILIA: Elena Barbagallo
sicilia@aidel22.it • cell. 329/8187258
TOSCANA: Rita Morozzi
toscana@aidel22.it • cell: 338/2097601
UMBRIA: Maurizio Martini
umbria@aidel22.it • cell. 347/7854832
VENETO: Emma Bevilacqua
veneto@aidel22.it • cell: 349/5662429

ISCRIVETEVI ALL' AIDEL22

- Come **Socio ordinario** (pazienti, genitori, fratelli, nonni, tutori di persone con sindrome da delezione cromosoma 22).
La quota associativa annuale è di € 50,00
- Come **Socio sostenitore** (persona fisica o giuridica che intenda contribuire al perseguimento degli scopi dell'Associazione)
La quota associativa annuale è di € 50,00
- Per gli "**Amici di Aidel22**" (persone fisiche o giuridiche non soci, che desiderano contribuire al perseguimento degli scopi dell'Associazione)
Il contributo economico è libero