



SIRMIONE, 2016 INTERNATIONAL 22q11.2 FAMILY MEETING

La decima conferenza internazionale sulla sindrome da delezione 22q11 si è svolta quest'anno in Italia a Sirmione dal 20 al 24 Luglio. Questo appuntamento biennale si ripete dal 1998 quando a Strasburgo medici e ricercatori di tutto il mondo si riunirono per la prima volta per discutere e approfondire gli aspetti della diagnosi e della cura della Sindrome di Di George/Velocardiofaciale. Due anni dopo, nel 2000 a Filadelfia, il congresso medico si arricchì della presenza di una sezione riservata alle famiglie e da allora tutti i convegni successivi, incluso quest'ultimo a Sirmione, hanno previsto delle giornate dedicate all'informazione e all'aggiornamento dei parenti delle persone affette e delle associazioni dei famigliari.

Le prime giornate del congresso di Sirmione (20-22 Luglio) sono state riservate all'aggiornamento professionale con medici, genetisti, biologi e terapisti che si sono alternati presentando relazioni su temi generali o casistiche personali su argomenti specifici.

Sono state trattate problematiche riguardanti l'età prenatale, l'infanzia, l'adolescenza e l'età adulta e le metodiche diagnostiche e le soluzioni terapeutiche relative alle anomalie dei vari apparati coinvolti.



La sala congressuale dell'Hotel Acquaviva

Particolare attenzione è stata posta sugli argomenti di immunologia, cardiologia, endocrinologia, gastroenterologia, ORL e chirurgia plastica e neuropsichiatria.

Il tema neuro-comportamentale e neuro-psichiatrico è diventato sempre più importante nell'ambito della cura delle persone con delezione 22q11. Proprio per questo, a mio parere, le relazioni più interessanti del convegno di Sirmione sono state quelle relative alle nuove correlazioni tra le varie anomalie sistemiche e le problematiche neurologiche e comportamentali. Ma forse la presentazione più interessante, e speriamo più promettente, è stata quella di Antonio Baldini di Napoli che su un modello sperimentale di topo ha dimostrato che l'uso precoce di alcune semplici sostanze

permette l'attenuazione di alcune malformazioni e forse prevenire o ridurre alcuni difetti legati alla sindrome.

Seguendo le varie relazioni al congresso di Sirmione ho fatto una riflessione che voglio ora condividere con voi. Questa sindrome conosciuta fin dalla metà degli anni '60 dello scorso se-

colo è stata considerata per i primi decenni come una condizione multisistemica molto rara e prevalentemente immunologica. In seguito e in particolare a partire dai primi anni '90 ci si è resi conto della alta frequenza di questa sindrome e della gravità delle cardiopatie congenite neonatali e quindi grande attenzione è stata data alla diagnosi e al trattamento precoce delle malformazioni del cuore. Negli anni più recenti gli ottimi risultati della cardiocirurgia pediatrica nei paesi sviluppati hanno permesso alla gran parte dei neonati

e dei bambini con delezione 22q11 di sopravvivere e di crescere raggiungendo in buone condizioni l'età adolescenziale e adulta. Abbiamo imparato però che in questa età si vanno manifestando di frequente problematiche neurologiche e neuropsichiatriche ed è quindi ovvio che il mondo scientifico a quello delle associazioni delle famiglie sia ora fortemente concentrato sulla prevenzione, diagnosi e terapia degli aspetti neurologici e sulla riabilitazione e l'inserimento sociale di queste persone.

Non più quindi "rara sindrome immunologica", non solo "frequente sindrome cardiologica neonatale" ma anche "sindrome neuropsichiatrica dell'adolescente e dell'adulto" come è considerata ora la delezione 22q11.

Questa malattia quindi, pur restando ovviamente la stessa, è cambiata agli occhi dei medici e delle famiglie. Dobbiamo certamente essere orgogliosi dei "nostri" ragazzi con delezione 22q11 che crescono di numero e di età ma dobbiamo continuare gli sforzi per farli stare meglio. Innovando, trovando nuove soluzioni ma usando gli stessi strumenti di sempre: l'amore e la scienza.

Bruno Marino

Coordinatore Comitato Scientifico Aidel22



Bruno Marino apre i lavori del congresso

LA VOCE DELLE NOSTRE FAMIGLIE AL FAMILY MEETING

Nel bel mezzo dell'estate, siamo stati invitati a lasciare le nostre case, i nostri paesi, le nostre regioni, le nostre nazioni per ritrovarci insieme al convegno internazionale Del22 di Sirmione.

Probabilmente è stato faticoso incastrarlo tra i tanti impegni e i progetti per l'estate ma... non potevamo non essere presenti come famiglie a questo appuntamento mondiale. Il convegno è sempre un'occasione importante per conoscere e per conoscersi; per conoscere perché è sempre un momento di arricchimento e di scoperta in merito allo sviluppo della ricerca circa la delezione del 22, di conoscersi perché ci permette di incontrare famiglie "vecchie" e nuove che condividono le fatiche e le preoccupazioni, ma anche la stessa voglia di non arrendersi.

E' stato questo il messaggio emerso attraverso la testimonianza, fortemente voluta da Aidel22 nell'organizzazione del convegno Internazionale, delle tre famiglie che hanno raccontato la loro storia e la storia dei loro bambini/ ragazzi:

la storia di Francesco di 18 anni e della sua numerosa e affiatata famiglia presentata da Alfredo e da Elena; l'esperienza di Tommy di 10 anni e della sua disponibile e attivissima famiglia narrata da mamma Rita e dallo stesso Tommy; la storia di Michele di 8 anni presentata da papà Paolo.

Racconti (riproposti sul nostro sito www.aidel22.it) diversi per le problematiche cliniche, perché la sindrome ha causato in ciascuno problemi differenti, ma accumulati dalla stessa voglia da parte dei genitori di offrire il meglio per i figli; animati tutti dalla forte volontà di non arrendersi di fronte alle difficoltà quotidiane legate alla malattia ma anche alla burocrazia che spesso non aiuta; caratterizzati dal sapere guardare con positività e ottimismo le conquiste raggiunte; mossi dal desiderio di condividere e di far conoscere sempre di più questa sindrome e i suoi effetti evitando di chiudersi in se stessi. Storie non di eroi o di super famiglie, ma testimonianze che sono paradigma delle storie di tutte le nostre famiglie; famiglie segnate dalle tante preoccupazioni, ansie, timori, paure di quando scoprono che i figli sono affetti dalla sindrome, ma anche animate dalla voglia del non arrendersi e di lottare scoprendo di avere energie e capacità che non pensavano neppure di avere.

Se ogni tanto ci fermassimo e avessimo la voglia di guardare indietro, sono convinto che tutti noi dobbiamo essere orgogliosi del percorso fatto e fieri dei nostri bambini/ragazzi per la carica, l'energia e la voglia di vivere che ci dimostrano nonostante in molti continuino a chiamarli dis-abili.

Auguro e auspico a tutti di continuare a guardare avanti con speranza nei confronti della ricerca medica e di avere la consapevolezza di non essere soli e, per concludere, vi invito a sentirvi sempre più parte della famiglia allargata di Aidel22, contribuendo, per quanto possibile, a conseguire insieme nuovi traguardi per i nostri figli e per noi.

Giulietta Angelelli Cafiero



Rita con il piccolo Tommaso raccontano la loro storia



Paolo racconta la storia di Michele



Elena ed Alfredo insieme per raccontare la storia di Francesco

NOI E GLI ALTRI DEL22

Il confronto è sempre utile, questo lo sappiamo, ma questa volta l'incontro con altre associazioni omologhe ad Aidel22, come l'inglese Max Appeal, la statunitense 22q11 Foundation, l'associazione irlandese e quella australiana, ha messo in evidenza alcuni aspetti che sono ora motivo di riflessione sul nostro modo di "fare associazione" e di "essere associazione". È evidente che l'origine anglosassone e quella latina comportano una natura emotiva differente, consuetudini e costumi sociali diversi, differenti modi di affrontare situazioni complesse che coinvolgono vita affettiva, valutazioni morali e religiose. Per contro, l'oggettività della condizione di familiare di persona affetta da una stessa patologia, che vive situazioni del tutto assimilabili, con storie in cui ci si può sempre riconoscere, ci ha visto tutti assolutamente allineati di fronte al percorso verso uno stesso obiettivo.

Aspetto questo che porta a ragionare sul concetto "siamo tutti uguali

davanti alla malattia" e sui sentimenti comuni di solidarietà umana, ma che non ha potuto nascondere alcune differenze nelle modalità di utilizzo dello strumento, ovvero l'associazione, con cui costruire la strada che aiuterà i bambini, i ragazzi e i giovani adulti "Del22" nel

percorso verso l'obiettivo comune.

Tutte le associazioni straniere presenti hanno mostrato di essere molto attive, piene di idee innovative per trovare momenti di aggregazione delle famiglie e soprattutto per raccogliere i fondi necessari alle attività di divulgazione della sindrome. Molti i gadget, molte le attività di vendita di prodotti, le aste di beneficenza, i video divulgativi/promozionali/pubblicitari, molti gli sponsor... In poche parole, molta attenzione agli aspetti economico-aziendali.

Dovendo confrontarci su questo terreno, con le nostre iniziative tutte molto locali, con mercatini, feste di paese, cene sociali e rarissime rac-



Da sinistra: Julie Wootton (UK), Sheila Kambin (USA), Maria Kamper (Australia), Anne Lawlor (Irlanda), Giulietta Cafiero.

colte fondi per eventi nazionali, siamo certamente perdenti. Ma su altri terreni abbiamo mostrato di essere molto forti. Nella presentazione di Aidel22 fatta in apertura del congresso, è risultato evidente che il nostro grande valore sta nel lavoro dei nostri soci, tutti volontari, che lavorano a titolo gratuito, con spirito di servizio. Questo ci ha permesso di creare una solida collaborazione con la comunità scientifica, di sviluppare attività culturali di formazione e di divulgazione scientifica, di concentrarci sullo sviluppo di attività di assistenza e di sostegno alle famiglie, di realizzare progetti di inclusione sociale. In poche parole di dare la priorità alle persone.

Ascoltando alcuni interventi stranieri abbiamo imparato l'importanza di saper rivelare e svelare la condizione di persona affetta dalla Del22 in modo diretto, senza falso pudore. In alcuni casi, abbiamo anche po-

tuto notare come questo tipo di racconto così realistico e impattante per coloro che ascoltano possa costituire un richiamo a sentimenti di commiserazione e pietismo, che certo non aiutano chi questa condizione la vive quotidianamente.

L'allegria, lo spirito conviviale e di amicizia che si è respirato tra di noi nei due giorni di congresso, e che è stato notato da diversi ospiti stranieri, ha ben rappresentato la vera anima di Aidel22 che, non amando la spettacolarizzazione dei sentimenti, ha raccontato con sobrietà, anche attraverso le storie presentate da tre nostre famiglie, come sappiamo vivere questa nostra condizione, condividendo e amando la nostra vivace comunità associativa.

Maria Silvia Riccio

Responsabile Aidel22 – Emilia Romagna
Delegata Rapporti internazionali



L'intervento sul podio di Maria Silvia Riccio, relazioni internazionali Aidel22 con Sheila Kambin

Cara Aidel - Cartoline da Sirmione

Ciao a tutti!

Vogliamo raccontare la nostra esperienza al congresso internazionale di Aidel22 a Sirmione. All'inizio ero molto spaventata e curiosa, perché andavamo a scoprire una cosa che in fondo mi spaventava... Arrivati a destinazione, siamo rimasti piacevolmente sorpresi dall'ottima accoglienza, da come tutto fosse così bene organizzato, e di quanti bambini fossero così simili a Thea, con le stesse problematiche e con le stesse esperienze comuni.

Sono stati due giorni molto intensi, pieni di incontri con dottori da tutto il mondo che ci hanno raccontato le loro esperienze e ci hanno spiegato come affrontare i problemi relativi ai singoli casi dei nostri bambini.

Particolarmente interessanti sono state le discussioni nate attorno alle domande effettuate dai genitori ai medici, perché ci ha dato modo di capire come poter affrontare meglio il futuro di Thea. Mentre noi eravamo impegnati nei vari meeting i bambini hanno avuto modo di stare insieme, di giocare e fare amicizia fra di loro.

Dopo due giorni intensi e istruttivi siamo andati tutti insieme a Gardaland, dove i nostri bambini si sono divertiti come dei Matti e tutti ci siamo un po' svagati.

Devo dire che sono stati due giorni molto intensi e interessanti dove abbiamo preso consapevolezza di quello che ci potrebbe aspettare.

La Famiglia Malinverni con la piccola Thea aspetta con ansia il prossimo incontro per rivedervi tutti quanti.

Ciao Patti Enrico e Thea

La cartolina di Alberto Vavassori



Sirmione, 22 e 23 luglio 2016. Convegno internazionale Aidel22

Noi educatrici del Nido Center di Carzago abbiamo accettato, non senza qualche preoccupazione ma con entusiasmo, la proposta della mamma di Lorenzo di animare i piccoli (e meno piccoli) durante il convegno.

Quante sorprese! e quante emozioni!

Nonostante la fatica...

Grazie Aidel22 per averci dato la possibilità di conoscere persone speciali (un applauso a Luca e Cosimo splendidi fratelli maggiori) e di riflettere ancora una volta sul valore della solidarietà.

Monica, Elisa, Gary, Monica, Erica, Filippo

AIDEL22 È A GARDALAND GRAZIE A MERLIN'S MAGIC WAND

Domenica 24 luglio, al termine dei lavori del decimo Congresso Internazionale sulla Sindrome da delezione del cromosoma 22, le famiglie intervenute hanno partecipato ad una giornata di svago e divertimento a Gardaland offerta loro dall'ente benefico internazionale Merlin's Magic Wand. I congressi medico-scientifici, anche quando sono strutturati a divulgare informazioni alle famiglie e non alla comunità scientifica, pur essendo una preziosa occasione di interazione diretta con i maggiori conoscitori della patologia e un momento di socializzazione importantissimo, sono comunque molto impegnativi, e così la prospettiva di passare una giornata in allegria in compagnia di tante persone con cui ci si confronta molto spesso ma quasi esclusivamente in modo virtuale è stata accolta da tutti con entusiasmo: un po' di leggerezza era proprio quel che ci voleva!

C'è chi si è lanciato a rotta di collo su montagne russe da cardiopalma e chi ha scelto un più tranquillo giro panoramico sull'isola volante; chi si è addentrato in antri misteriosi che ricreavano covi di pirati o piramidi d'Egitto e chi ha sperimentato in 4D l'esperienza dello scoiattolo preistorico dei film Era Glaciale; chi non sarebbe più sceso dalla giostra con i cavalli e chi ha scelto di riposarsi visitando il parco nella sua interezza sul Transgardaland, ma tutti, proprio tutti, hanno avuto il sorriso stampato in volto per tutta la giornata!

Grazie di cuore Merlin's Magic Wand!

Maria Silvia Riccio
Relazioni internazionali



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!*

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 Vià
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
friulivenezia@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 Vià
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