

## news

## ASSOCIAZIONE

## CONVEGNO

L'Istituto Clinico di Pediatria Preventiva e Neonatologia, Centro per lo Studio delle Malformazioni Congenite in collaborazione con Aidel 22 organizza una giornata di aggiornamento sul tema "Approccio Integrato al bambino e all'adolescente con sindrome da delezione del cromosoma 22"

**Aula Magna, Clinica Pediatrica  
Bologna, 12 Aprile 2008  
Ore 10,30/15,30**

## ASSEMBLEA GENERALE SOCI

Il giorno 12 aprile, sempre a Bologna, al termine del convegno si terrà l'Assemblea Generale dei soci di Aidel 22 Onlus, per l'approvazione del bilancio consuntivo 2007 e l'organizzazione del congresso internazionale 3/5 luglio 2009

## SPONSORIZZAZIONI

La Compagnia Aerea Low - cost "On Air" ci ha rinnovato per il 2008 il suo sostegno. Nel ringraziare il Direttivo della Società Sinclair per il contributo alla nostra attività, invitiamo i nostri soci a ....volare con On Air!!!

## CONGRESSO INTERNAZIONALE 2009

Prosegue sempre più intenso il nostro impegno per l'organizzazione del congresso internazionale VCFS EF Inc, che ospiteremo dal 3 al 5 luglio 2009 a Roma presso il Centro Congressi dell'Hotel Pineta Palace. Siamo molto riconoscenti ai donatori privati e a quelle imprese che hanno dato la loro adesione al progetto, impegnandosi a sostenerci con un contributo finanziario. Tra queste, citiamo volentieri la Fondazione Serono, la Fondazione Rusconi, l'EUR S.p.A, per aver creduto da subito alla validità della nostra iniziativa.

## 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**

## news

## MONDO

## CONFERENZA STATO-REGIONI

*Scuola*  
Via libera della Conferenza Stato-Regioni all'intesa raggiunta da Governo, Regioni ed Enti Locali sulle modalità e i criteri per l'accoglienza scolastica e la presa in carico degli alunni con disabilità.

In essa si prevede, fra l'altro, che gli insegnanti di sostegno siano posti in carico ad una unica scuola polo del territorio, nella quale sarebbero tutti considerati titolari, e da lì poi assegnati alle singole scuole, salvaguardando possibilmente la continuità didattica.

*L.e.a*

Non sono stati discussi, invece, nella Conferenza Stato-Regioni il nuovo Piano nazionale vaccini e il Dpcm sui Livelli essenziali di assistenza (Lea). L'incontro tecnico - a cui hanno preso parte alcuni esponenti delle Regioni, dei ministeri dell'Economia e delle Finanze e della salute, e della segreteria della Conferenza delle Regioni - si è concluso con un nulla di fatto.

*Salute mentale*

Per la salute mentale ci si è posti l'obiettivo di dare nuovo impulso alle politiche di promozione della salute, di rafforzare gli interventi nell'ambito dell'età evolutiva e di favorire la precocità degli interventi e la collaborazione fra tutti i servizi che si occupano di salute mentale per una migliore presa in carico dei pazienti.

## DIAGNOSI PRE-CONCEPIMENTO

Un comunicato stampa del dottor Francesco Fiorentino, direttore del Laboratorio GENOMA, annuncia la messa a punto di una nuova procedura - la PCGD, Diagnosi Genetica Pre-concepimento - in grado di effettuare diagnosi di malattie genetiche sugli ovociti, prima che avvenga il concepimento. Secondo le dichiarazioni di GENOMA, il fatto che la diagnosi venga effettuata sugli ovociti invece che sugli embrioni consente di avere un figlio in cui sia assente l'anomalia genetica materna senza violare i principi della legge 40/2004. L'équipe del laboratorio dichiara di aver già applicato con successo la nuova tecnica.

*Diffondiamo questa notizia al maggior numero di persone!*

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

## CONSIGLIO DIRETTIVO AIDEL22

**Presidente:** Giulietta Angelelli Cafiero  
**Segretario:** Alberto Gullino  
**Tesoriera:** Maria Duma  
**Vice-segretario:** Carla Sponticcia  
**Consiglieri:** Rosa Alba Coppola, Alberto Da Vià, Valeria Ferrario, Amyel Loy, Paolo Quinti, Alessandra Sarazani, Davide Valentini

## SEDI REGIONALI AIDEL22

**LAZIO:** Maria Duma  
 maria.duma@poste.it • cell. 338-6697067  
**TOSCANA:** Sabrina Gambinossi  
 sabrina.fim@libero.it • cell. 3497157383  
**PUGLIA:** Vincenzo Mignozzi  
 esiro21@libero.it  
**CAMPANIA:** Simona Cacace Pignalosa  
 bilan@tin.it • tel. ab. 081-5601157  
**SICILIA:** Alberto Gullino  
 a.gullino@iol.it • tel st. 090-774988  
**EMILIA ROMAGNA:** Lucia Salerno  
 luciasalerno2007@alice.it  
 tel. 051-6149797  
**PIEMONTE:** Mauro De Leonardis  
 andreadl@aidel22.it • cell. 3396630607  
**LIGURIA:** Fausto Merlo  
 fausto.merlo@istruzione.it  
 cell. 3477545015  
**VENETO:** Marco Santi  
 marko.santi@libero.it • cell.3471069994  
**LOMBARDIA:** Valeria Ferrario  
 valerianafer@libero.it • cell. 3385207093  
**MARCHE:** Federica Carere  
 daniela.paolucci7m31@alice.it  
 cell. 333-7896885  
**ABRUZZO:** Genny Seta  
 seta.alessandro@csa-pescara.it  
 Cell.333/3646840

## 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

## 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



# Aidel22

Iscrizione Tribunale di Roma N° 501/2007 del 07.11.2007

ASSOCIAZIONE ITALIANA DELEZIONE DEL CROMOSOMA 22 ONLUS

Direttore Responsabile:

Giulietta Angelelli

In redazione:

Rosa Alba Coppola, Alberto Da Vià,

Amyel Garnaoui, Simona Pignalosa

Realizzazione grafica e stampa:

Grafostampa snc

Contatti: redazione@aidel22.it

Numero 2

Marzo 2008

## UN GIORNO RARO PER PERSONE MOLTO SPECIALI

*Celebrata in tutta Europa la prima giornata per le Malattie Rare*

E' stato scelto il 29 febbraio, un giorno, per così dire, raro: capita solo ogni 4 anni e per questo motivo può rendere molto bene il concetto di rarità. La giornata delle Malattie Rare, in realtà, vuole essere anche un evento annuale, così si è deciso di anticiparla al 28 febbraio negli anni non bisestili. EURORDIS, l'alleanza di pazienti sostenuta dalla Commissione Europea, riunisce 30 milioni di persone affette da Malattie Rare residenti in tutta Europa, è l'ideatore dell'iniziativa ed ha coordinato l'organizzazione dell'evento a livello europeo, delegando a ciascuna federazione nazionale il coordinamento nel proprio Paese.

nuta dalla Commissione Europea, riunisce 30 milioni di persone affette da Malattie Rare residenti in tutta Europa, è l'ideatore dell'iniziativa ed ha coordinato l'organizzazione dell'evento a livello europeo, delegando a ciascuna federazione nazionale il coordinamento nel proprio Paese.

pazienti è spesso complesso, tanto che si stima che la spesa farmacologica specifica sostenuta dalle Regioni sia intorno ai 1.800 milioni di euro, pari a 1/10 dell'intera spesa farmaceutica.

In tutta Italia per celebrare la giornata, si sono svolte una serie di manifestazioni, convegni e iniziative varie, con l'obiettivo di sensibilizzare l'opinione pubblica, dando una maggiore visibilità alla realtà delle Malattie Rare.

Anche Aidel 22 ha voluto partecipare attivamente all'evento, presenziando ad alcune iniziative nelle diverse "piazze" di oltre 20 città italiane.

Le nostre sedi regionali hanno mostrato buona capacità operativa e disponibilità a collaborare con le altre associazioni di M.R. presenti, contribuendo non solo alla celebrazione della giornata, ma anche a sperimentare un percorso di condivisione di esperienze e progettualità "trasversale" ad altre sindromi.

E' sempre più evidente, infatti, che questa la strada da percorrere per affrontare con più forza le problematiche legate alle disabilità ad alta complessità assistenziale, per realizzare la migliore integrazione delle varie risorse a livello locale e promuovere una cultura della salute legata al territorio.

**Giulietta Angelelli Cafiero**

**1<sup>a</sup> Giornata Europea delle Malattie Rare**

**29 Febbraio 2008**

Un giorno raro per persone molto speciali  
 www.rarediseaseday.org

Si ringrazia Farmindustria per aver reso possibile la stampa della documentazione.

EURORDIS Rare Diseases Europe | UNIAMO FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE | FARMINDUSTRIA

Grandi voli in vista? Prenotali su [www.flyonair.it](http://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](http://www.flyonair.it)  
 Voli operati da: EuroAir, Ukraine International, Hamburg International.





## ESONERO DALLA "RIVEDIBILITÀ"

**Decreto Ministeriale  
2 Agosto 2007**

Vi ricordate l'art. 6 della Legge n. 80 del 2006 che prevedeva la non rivedibilità per il riconoscimento dell'indennità di accompagnamento (esonero da ogni visita medica finalizzata a tale accertamento) per le patologie stabilizzate e ingravescenti? E vi ricordate che il Ministero dell'Economia e delle Finanze di concerto con il Ministero della Salute dovevano individuare quali fossero le suddette patologie? Bene. La sinfonia è stata eseguita con il Decreto Ministeriale del 2 agosto 2007 e lo spartito potrete trovarlo nella G.U. del 27 settembre n. 225 nonché, ovviamente, nel nostro sito alla voce "info legali".

Nel decreto sono elencate 12 voci con relativa documentazione da presentare. Le voci che potrebbero interessarci da vicino sono la 9) che recita "Patologie cromosomiche e/o genetiche e/o congenite con compromissione d'organo e/o apparato che determinano una o più menomazioni contemplate nel presente elenco" e il punto 10) che si riferisce a "Patologie mentali dell'età evolutiva e adulta con gravi deficit neuropsichici e della vita di relazione.

Il Decreto non parla, così sembra, di quali procedure seguire per cui, volendo avere informazioni più precise, sono andata all'Ufficio Invalidi della mia zona. Il responso è stato che **l'iter da seguire rimane sempre lo stesso ed è sempre la Commissione Medica che decide.**

Quindi il consiglio che posso dare è di presentare con la domanda, oltre la solita documentazione, anche quella specifica richiesta dal Decreto.

Così come avviene quando il medico specialista certifica "non in grado di compiere gli atti della vita quotidiana propri dell'età", potrebbe essere un'idea suggerire di certificare, se ovviamente esistono le condizioni, anche gli estremi di questa legge e di questo decreto? Sarà da accertare se è possibile. A mio parere, una certificazione di questo tipo potrebbe risolvere, almeno in teoria, parte delle incomprensioni che a volte, tra le ASL e noi utenti, sorgono. L'unica cosa certa, comunque, è che le ASL non dovranno più prevedere la rivedibilità delle patologie oggetto del decreto in quanto incorrerebbero in un evidente abuso d'ufficio.

Alessandra Sarazani

## LA CONSULTAZIONE PUBBLICA PER LE MALATTIE RARE OTTIENE UNA RISPOSTA SENZA PRECEDENTI

La Consultazione Pubblica per la Comunicazione sull'azione europea nel campo delle malattie rare, intitolata *Rare Diseases: Europe's Challenges* (Malattie Rare: La sfida europea), redatta dalla Commissione Europea in stretta collaborazione con la Rare Diseases Task Force, ha ricevuto la più grande risposta che una pubblica consultazione abbia mai ottenuta. Più di 600 contributi sono stati ricevuti dalla Commissione Europea durante il periodo 15 novembre 2007- 14 febbraio 2008, distanziando le precedenti consultazioni di oltre 400 commenti! Questa imprevista risposta viene letta come una prova dell'opportunità della "Consultation on Rare Diseases" e del desiderio diffuso in tutto il continente di vedere attuati dei provvedimenti nel prossimo futuro

Il testo della Consultazione è stato generalmente condiviso, sono solo tre, infatti, i punti che hanno suscitato opinioni discordanti: l'uso di "prevalenza vs incidenza" per la definizione di Malattia Rara;

SEGUE PAG. 3

## IL PROFILO DINAMICO FUNZIONALE

Nel non sempre facile rapporto tra famiglia, scuola e ASL si evidenzia spesso una mancanza di corretta informazione tra i soggetti coinvolti. In particolare appare sempre di difficile realizzazione la stesura del "Profilo dinamico funzionale" previsto dall'art. 12 comma 5 della Legge 104/92, e richiamato anche dal più recente DPCM 28 febbraio 2006 n. 185. Tale profilo deve contenere le ca-

ratteristiche fisiche, psichiche, sociali ed affettive dell'alunno e porre in rilievo sia le difficoltà di apprendimento conseguenti alla situazione di handicap e le possibilità di recupero, sia le capacità possedute che devono essere sostenute, sollecitate, progressivamente rafforzate e sviluppate nel rispetto delle scelte culturali dell'alunno. E' da sottolineare che il Decreto del 2006 specifica che il

documento dovrà essere redatto con la collaborazione della famiglia dell'alunno da "un'unità multidisciplinare" composta dagli operatori della USL, dal personale insegnante specializzato della scuola e con la partecipazione dell'insegnante operatore psico-pedagogico.

Giulietta Angelelli Cafiero

CONTINUA DA PAG. 2

la necessità di una legislazione europea specifica sui dispositivi medici per le malattie rare; e la proposta di creazione di un'Agenzia per le Malattie Rare a livello europeo.

Tutte le risposte alla Consultazione verranno esaminate per essere incluse nella versione finale del testo che verrà presentato al Parlamento Europeo (probabilmente in settembre), al Consiglio dei Ministri, al Comitato Economico e Sociale e al Comi-

tato delle Regioni (si spera entro la fine dell'anno). Ci si aspetta che il Parlamento e il Consiglio dei Ministri emettano delle Linee Guida su come attuare concretamente le idee presentate in questa Comunicazione.



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

### L'IPOTONIA MUSCOLARE

L'ipotonìa è una particolare condizione del tono muscolare. Non è una malattia specifica, ma una manifestazione potenziale di molte differenti malattie e disturbi che possono affliggere il controllo dei nervi motori da parte del cervello o la forza muscolare. L'ipotonìa deve essere postulata ogniqualvolta un neonato assuma posizioni anomale (con gambe "a rana", con capo rovesciato all'indietro, con arti ciondolanti), che abbia diminuita resistenza ai movimenti passivi o ipomobilità, che presenti lassità articolari (articolazioni da contorsionista). Alcuni neonati, come alcuni nostri bambini affetti da sindrome cardiovelofacciale, possono presentare ulteriori sintomi come difficoltà a deglutire, a succhiare, a respirare e parlare adeguatamente...

L'ipotonìa è un "segno clinico" che merita un'attenta valutazione clinico-anamnestica, da parte di personale medico specialistico. L'esame clinico consente di individuare "un neonato-lattante ipotonico" sia attraverso l'osservazione, sia con particolari manovre.

Il tono muscolare andrà messo naturalmente in relazione con lo stato di salute e con l'età del bambino; bisognerà inoltre verificare se l'ipotonìa sia diffusa oppure localizzata, se sia simmetrica o no e se ad essa si accompagnino altri segni neurologici quali dismorfismi (ad esempio le caratteristiche alterazioni del volto nella sindrome cardiovelofacciale), difficoltà/impossibilità di movimento, presenza-assenza di riflessi osteotendinei e se il piccolo sia attento a quanto accade intorno a lui

Saranno importanti, poi, approfondimenti sulla storia familiare e talvolta, soprattutto nel caso di alcune malattie genetiche, il riscontro di una ipotonìa neonatale potrà condurre alla diagnosi non solo per il bambino affetto ma anche per la madre che magari non era a conoscenza della sua condizione patologica.

Fra le cause di ipotonìa si possono elencare: danni del sistema nervoso centrale (da sindromi malformative, da sofferenza durante il parto), danni del midollo spinale (traumi, poliomielite), malattia dei nervi periferici (neuriti, miastenia), malattie muscolari (distrofia). Le cause di ipotonìa vanno cercate con l'ausilio di esami diagnostici quali analisi chimiche degli enzimi muscolari, biopsie del muscolo, elettromiografia, elettroencefalografia che devono accompagnare un accurato esame obiettivo con relativa valutazione neurologica.

Infine bisogna ricordare che la fisioterapia è un presidio importantissimo per la ripresa del movimento e del tono muscolare.



## Adesso lasciatemi leggere!

A cura di  
Simona  
Pignalosa

**Anna Sarfatti**  
*Guai a chi mi chiama passerotto!*  
*I diritti dei bambini in ospedale*  
Firenze, Fatatrac, 2004  
40 pagine. 13,50 €  
Età di lettura: da 5 anni

Per bambini (e genitori), libri che affrontano il tema della malattia e offrono ai piccoli lettori la possibilità di identificarsi con protagonisti coraggiosi che riescono a superare una realtà paurosa e dolorosa.

**Laura Borghetto – Vittoria Facchini**  
*Leggingioco, i diritti del bambino disabile e dei suoi genitori*  
Firenze, Fatatrac, 2003  
131 pagine. 13,50 €  
Età di lettura: per i genitori

Manuale per orientarsi nella burocrazia, per conoscere i diritti del bambino con disabilità e dei suoi genitori. E' curato da un'associazione di genitori - *L'abilità* - per indirizzare le famiglie nel difficile percorso verso l'integrazione. Tra le pagine del volume si trovano le norme più importanti in tema di assistenza, scuola e integrazione, servizi, lavoro, barriere architettoniche, tempo libero. Il linguaggio semplice aiuta a comprendere i diversi iter burocratici facendo chiarezza in una materia complessa che spesso confonde le famiglie.

www.labilita.org/e2.asp

Mi chiamo CARMELA, che vuol dire giardino  
Mi chiamo LUCIANA, nata dal mattino  
Mi chiamo WEFO, cavallo, ti piace?  
Io KEMIREMBE, che porta la pace

E se mi chiamassi VATTALAPESCACOME ...  
IO DEVO ESSERE CHIAMATO PER NOME!  
Il bambino ha diritto al rispetto della propria identità, sia personale che culturale, ed al rispetto della propria fede religiosa. Il personale ha il dovere di identificare il bambino con il suo nome in tutte le circostanze legate alla sua permanenza in ambiente ospedaliero... (Dalla Carta dei diritti del bambino in ospedale).

La strofetta illustra la quarta delle quattordici voci della *Carta dei diritti dei bambini in ospedale*, messa a punto e attuata dai maggiori ospedali pediatrici italiani. Questo libro si propone di spiegare direttamente ai bambini che cosa è loro dovuto durante un ricovero ospedaliero: filastrocche brevi e divertenti, deliziose vignette, un linguaggio facile e giocoso cercano di far sì che anche dalla malattia possano svilupparsi momenti di maturazione e autoconsapevolezza.

**Ann De Bode – Rien Broere**  
*Domani vado all'ospedale*  
Torino, EGA, 2000  
34 pagine. 10 €  
Età di lettura: da 5 anni

Dall'Olanda una storia che parla in modo realistico dei timori e dei momenti difficili di un ricovero ospedaliero. Francesca deve subire una complessa operazione al cuore. Con qualche tocco di umorismo, la seguiamo nelle diverse fasi del ricovero e dell'intervento, affrontati dalla piccola con l'aiuto dei genitori e del personale sanitario, oltre che con il conforto dell'orsetto Ciccio. Ma arriva il giorno in cui Francesca viene liberata da tutti i tubicini e i cerotti e può tornare a casa con la sua lunga cicatrice rosa sul petto ...

**Sebastiano Ruiz Mignone**  
*Gabriele che non vola*  
Troina, Città aperta junior, 2006  
33 pagine. 13 €  
Età di lettura: da 3 a 6 anni

Il tema della disabilità affrontato con ironica irriverenza che esclude ogni forma di commiserazione. Nel 2036 tutti volano - anche se non sanno bene come e perché - tranne Gabriele. Intorno al bambino ruotano alcuni personaggi che risultano assai ridicoli nella loro pretesa di trovare la causa della sua incapacità di volare.

