



news

ASSOCIAZIONE

NASCE LA SEDE AIDEL 22 CALABRIA

L'Assemblea Generale dei soci del 26 marzo ha deliberato l'apertura di una nuova sede regionale, la 16° di Aidel 22, in Calabria. Il referente regionale è Michele Presta, che ha già preso contatti con i maggiori riferimenti del territorio, in particolare a Catanzaro con la dott.ssa Coccolino e a Reggio Calabria con il Centro di Genetica e delle Malattie Rare diretto dal prof. Laganà coadiuvato dalla dott.ssa Priore. Buon lavoro Calabria!

IL CONGRESSO VCFS EF TORNA IN EUROPA

In questi giorni siamo stati contattati dagli organizzatori del 20° congresso Velo Cardio Facial Syndrome Educational Foundation Inc che si realizzerà nel luglio del 2013 in Irlanda. Molte le domande e le richieste di informazioni utili da parte dell'associazione irlandese che curerà l'evento. La consapevolezza dell'impegno finanziario e di lavoro ha spinto i nostri amici irlandesi ad attivarsi con molto anticipo e ad utilizzare la nostra tipologia organizzativa, che senza dubbio è stata archiviata dalla Fondazione americana come un ottimo modello.

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!

news

MONDO

CON LE STAMINALI DELLA PELLE SI STUDIA LA SCHIZOFRENIA

Un team di scienziati del Salk Institute for Biological Studies, della Penn State University, ha sviluppato un metodo per ricreare le cellule del cervello di pazienti affetti da schizofrenia dalla loro pelle. Gli esperti hanno estratto dei campioni di cellule della pelle da pazienti schizofrenici e le hanno trasformate in staminali indotte pluripotenti (iPs), che hanno la capacità di differenziarsi in vari tipi di cellule e le hanno poi indotte a farle diventare neuroni. È emerso, infatti, che, nelle cellule dei soggetti malati, si registravano un numero minore di interconnessioni.

ACCORDO SULLE LINEE GUIDA AL PIANO SANITARIO NAZIONALE: 20 MILIONI PER LE MALATTIE RARE

Il ministero della Salute ha trasmesso alla Conferenza Stato Regioni una proposta di accordo sulle linee guida relative agli obiettivi di Piano sanitario nazionale (Psn) del 2011, piano che attende il varo definitivo della Presidenza della Repubblica. Il documento prevede 615 milioni di euro per la non autosufficienza, le cure palliative, la terapia del dolore, interventi per le biobanche di materiale umano, le malattie rare e per il Piano nazionale della prevenzione. Per gli interventi in materia di biobanche di materiale umano la quote disponibili ammontano a 15 milioni di euro, mentre per le malattie rare si conferma il vincolo di 20 milioni di euro. (da Sanità news-Malattie rare - aprile 2011)

Sede legale:

c/o Studio Trinca

Vicolo degli Orti Portuensi, 34 - 00149 Roma

Sede 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

Segretario: Fausto Merlo

Tesoriere: Maria Duma

Vice-segretario: Elisa Grella

Consiglieri: Alberto Gullino,

Alberto Da Vià, Valeria Ferrario,

Lorenzo Cungi

SEDI REGIONALI AIDEL22

ABRUZZO: Genny Seta

abruzzo@aidel22.it • cell: 333/3646840

CALABRIA: Michele Presta

calabria@aidel22.it • cell: 392/9480880

CAMPANIA: Elisa Grella

campania@aidel22.it • cell: 338/8313554

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: Mauro De Leonardi

piemonte@aidel22.it • cell: 339/6630607

PUGLIA: Vincenzo Mignozzi

puglia@aidel22.it

SARDEGNA: Evelina Iacolina

sardegna@aidel22.it • cell. 345/4659064

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, 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

NAPOLI 2011: IL CONVEGNO

Nell'accogliente sala conferenze dell'Istituto di genetica e biofisica del CNR di Napoli si è svolto il convegno annuale organizzato dalla nostra associazione, con l'intento di approfondire tematiche di interesse sia per la comunità scientifica sia per le famiglie che vivono da vicino questa condizione.

Partendo dalla considerazione ormai nota, che la gestione clinica dei pazienti con questa sindrome, dato il quadro multi-sistemico, richiede la collaborazione di diversi specialisti, abbiamo inteso evidenziare, tra gli altri, il ruolo ricoperto dal neurologo, lo psichiatra e lo psicologo, ruolo che si è dimostrato particolarmente significativo nell'età adolescenziale, data l'evoluzione degli aspetti clinici e comportamentali.

La duplice esigenza, da un lato di individuare segnali premonitori che consentano di affrontare tempestivamente e in modo appropriato la sintomatologia neuropsichiatrica e dall'altro di incrementare le attuali conoscenze sui meccanismi patogenetici che portano a queste manifestazioni, ha prodotto la necessità di un approccio unitario degli aspetti neuropsichiatrici della Sindrome.

Per la ricerca di base, è stata di grande rilievo la relazione presentata da Elizabeth Illingworth e Antonio Baldini che svolgono la loro attività nei laboratori dell'Istituto di Genetica e biofisica del CNR che ci ha ospitato. Il prof. Baldini ha ricordato che il 2011 segna 10 anni dalla scoperta del ruolo di *TBX1* nelle manifestazioni patologiche associate alla delezione 22q11.2. Il gene *Tbx1* è necessario in cellule progenitrici di cellule cardiache mature. In assenza del gene, queste cellule si riproducono in maniera insufficiente e quindi non raggiungono un numero tale da poter supportare la crescita di alcune parti del cuore, ancora prima della nascita. Secondo la prof.ssa Illingworth, meno chiaro è invece il ruolo di *TBX1* nel cervello, anche se i dati più recenti della sua ricerca indicano un ruolo del gene nella vascolarizzazione, che potrebbe avere conseguenze sulle funzioni cerebrali.

Una possibile correlazione tra analisi volumetriche e morfologiche del sistema nervoso centrale e lo sviluppo di schizofrenia negli adulti "del 22" è stata l'oggetto dello studio dell'unità

clinica e di ricerca psichiatrica del Policlinico Umberto I-Università La Sapienza, rappresentato al convegno dalla dott.ssa Camilla Fini. Nella relazione è stato illustrato come, parallelamente al progetto di assistenza presso l'Ambulatorio Psichiatrico Specialistico dedicato ai pazienti con 22q11.2DS, il gruppo intende realizzare un progetto di ricerca per individuare i fattori che predispongono allo sviluppo di psicosi e gli eventuali fattori ambientali protettivi, attraverso l'analisi delle differenze neuropsicologiche, psicopatologiche, neuroanatomiche, neurofunzionali e genetiche tra fenotipo umano con sintomi psicotici e

Del 22q11.2, con un tendenziale peggioramento all'aumentare dell'età. Tali considerazioni, pertanto, sembrano sottolineare la necessità di una presa in carico più precoce e continuativa possibile da parte dei servizi di Neuropsichiatria Infantile, al fine di prevenire e curare le eventuali problematiche psichiatriche emergenti. Per quanto riguarda lo studio di follow-up svolto dal gruppo, il trend in miglioramento del campione suggerisce infatti che la pregressa individuazione di problematiche psicopatologiche e comportamentali, con successiva attivazione di interventi di sostegno e psicoterapici, potrebbe essere alla base di tali positive modificazioni. Riguardo al profilo adattivo si sottolinea l'ampia distribuzione di punti di forza nel campione analizzato, elementi importanti da tenere in considerazione,



quello senza sintomi psicotici

La dottoressa Teatini, del gruppo di Neuropsichiatria Infantile dell'AOU Careggi di Firenze, ha relazionato sullo studio clinico effettuato su bambini e adolescenti con delezione 22q11.2 allo scopo di definire e migliorare le conoscenze sulle caratteristiche psicopatologiche e comportamentali, oltre che di individuare i bisogni attuali ed emergenti di bambini e famiglie. I dati emersi da questo studio, in accordo con i dati di letteratura, sembrano confermare la suscettibilità a sviluppare problematiche psicopatologiche dei soggetti in età evolutiva con

sia come rinforzo positivo per i ragazzi, sia nella strutturazione degli interventi psicoterapeutici, oltre che abilitativo-riabilitativi messi in atto. In questo quadro, la dott.ssa Caruso, ha illustrato l'intervento neuro psicomotorio, la presa in carico del bambino in un setting che è quello della tradizione neuro psicomotoria ma con materiali e strategie che saranno selezionati in base alle caratteristiche "funzionali" del bambino che ci si troverà di fronte e che, soprattutto, rappresenta una identità fondamentale nei termini di "persona".

SEGUE A PAGINA 2

La relazione del prof. Claudio Pignata ci ha introdotto nell'ambito che rappresenta la massima espressione dell'attività di assistenza e presa in carico attiva e totale dei pazienti, ovvero la definizione di uno specifico percorso diagnostico terapeutico assistenziale (PDTA). Un "percorso ideale" di riferimento, la definizione delle modalità assistenziali più appropriate nelle specifiche situazioni cliniche che, soprattutto, tengono conto dello specifico contesto territoriale. Tale esperienza in Campania ha avuto inizio

nel luglio scorso, proprio con la definizione del protocollo per la "del 22"; dai dati preliminari raccolti, è emersa la presenza di 3 tipi di emergenze: immunologica, neuropsichiatrica e psicologica, aspetti che, il prof. Pignata intende affrontare in un approccio multi-professionale e multi-specialistico. A corollario di tale intervento, la dottoressa Paola Arganello in rappresentanza della dott.ssa Cancrini e del gruppo italiano delle Immunodeficienze Primitive dell'AIEOP, ci ha aggiornato sugli sviluppi del protocollo

diagnostico e terapeutico nato nel maggio del 2005 e attualmente applicato in sedici centri italiani con un n. di 226 pazienti arruolati. Ecco come Ricerca e Gestione Clinica degli aspetti neuropsichiatrici e comportamentali, hanno trovato un momento di sintesi, grazie al lavoro di ricercatori diversi per ambiti di competenza, provenienza ed esperienza sulla sindrome, a beneficio di un pubblico numeroso, attento e partecipativo.

Giulietta Angelelli Cafiero

LA 10° ASSEMBLEA GENERALE DI AIDEL 22

Dovendo illustrare sinteticamente l'Assemblea generale del 2011, direi che è stata caratterizzata da due elementi: i Referenti regionali sempre più protagonisti della vita associativa e il nuovo Consiglio Direttivo sempre più rappresentativo del carattere nazionale dell'associazione.

Infatti la stessa mia relazione sull'attività del 2010 è stata l'occasione per ascoltare dalla viva voce dei referenti le attività svolte: i progetti scientifici di diffusione della sindrome (Campania), la collaborazione ai convegni locali sulle Malattie Rare (Sardegna e Liguria), le attività di socializzazione

delle famiglie (Lazio, Lombardia, Veneto), la partecipazione al progetto nazionale "Libro per i bambini" (tutte le sedi), la collaborazione con la Federazione Uniamo (tutte le sedi) e anche l'adesione a prossimi eventi a carattere internazionale (Emilia Romagna e Marche). L'apertura della nuova sede regionale Aidel 22 in Calabria, (la 16° sede regionale), ha sicuramente completato un quadro di potenziamento delle sedi regionali tutto positivo.

Per il biennio 2011/2013 l'elezione del Presidente ha visto la mia riconferma per la quinta volta, mentre l'elezione del Consiglio

Direttivo ha evidenziato il superamento della "centralità" di Roma, dal momento che sono stati riconfermati Alberto Da Vià di Torino, Valeria Ferrario di Milano, Fausto Merlo di Genova, Maria Duma di Roma, Alberto Gulino di Messina e i nuovi consiglieri eletti Elisa Grella e Lorenzo Cungi sono rispettivamente di Napoli e di Firenze.

Un bel risultato rispetto l'obiettivo di radicamento dell'Associazione in tutto il territorio nazionale.

Buon lavoro a tutti !!!
Giulietta Angelelli Cafiero
Presidente

È PARTITO IL PROGETTO PILOTA IN CAMPANIA

Il progetto sull'informazione ai pediatri di libera scelta e ai pediatri operanti presso centri ASL materno infantile per favorire la diagnosi precoce della DEL22, è stato presentato alla Federazione Italiana Medici Pediatri (FIMP), sezione Campania, alla Società Italiana di Pediatria (SIP), alla Società Italiana Pediatria Preventiva e Sociale (SIPPS), sezione Campania, ricevendo da tutti il patrocinio e grande apprezzamento. In particolare la FIMP Campania, ha collaborato in maniera determinante con Aidel22 al raggiungimento dello scopo prefisso mostrando grande sensibilità e interesse nei confronti della nostra finalità.

I fondi necessari per la stampa e l'invio del materiale sono stati davvero il frutto di grande partecipazione e sensibilità della comunità campana. Grazie alla partecipazione di tutti, la nostra associazione ha interamente sponsorizzato il progetto, provvedendo, nello scorso mese di marzo, alla stampa e l'invio del materiale informativo

a 1000 pediatri di libera scelta e centri ASL materno infantili della Campania.

Con l'ausilio del materiale recapitato, i pediatri di famiglia operanti in regione Campania saranno più aggiornati sulle caratteristiche di presentazione e di gestione della sindrome, favorendo la diagnosi precoce e l'invio ai centri di riferimento regionali che si stanno adoperando per la stesura di un Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale omogeneo in regione. I pediatri, fondamentali nel loro ruolo di riferimento per la famiglia, garantiranno così il collegamento con il centro di accertamento diagnostico e presa in carico, per una corretta gestione clinica e l'avvio di una fondamentale rete tra il pediatra curante e il centro di riferimento regionale. Contestualmente i pediatri potranno dare alle famiglie dei ragazzi affetti i contatti dell'associazione aiutandoci a entrare in contatto con le famiglie che lo desiderano e coadiuvando la rete sociale di supporto e condivisione per le famiglie.

"Informazione per la diagnosi precoce della delezione del Cromosoma 22"

PROGETTO REGIONALE PER LA CAMPANIA DI


Associazione Italiana delezione del Cromosoma 22 ONLUS

PATROCINATO DA:






Dopo tanta descrizione permetteteci una considerazione. Il giorno in cui è nata l'idea proget-

22Q AT THE ZOO

Per un giorno allo zoo va Aidel22 e vede le scimmie, le tigri, magari anche un bue. Ci va l'ultima domenica di maggio: credi, l'occasione vale anche il viaggio!

A metà febbraio ci ha scritto 22Q, una delle associazioni che negli USA si occupano della nostra sindrome, per informarci in merito all'idea di sviluppare un evento in un giorno rappresentativo per riunire tutti i membri di tutte le associazioni del22 nel mondo in un luogo di svago, dove si potesse dare ai soci un'opportunità di socializzazione in un'atmosfera meno impegnativa e seria del convegno, favorendo, al contempo, la diffusione di informazioni e materiale sulla sindrome del22. A 22Q piaceva lo zoo, perché in inglese rima con la Q ed esistono decine di canzoncine, rime e scioglilingua che sarebbero potuti servire a promuovere l'evento (marketing rules in the US!).

Neanche a dirlo, una settimana dopo noi ci stavamo ancora ragionando sopra, mentre loro erano già operativi, avevano messo in moto la macchina organizzativa e ci chiedevano i dettagli: dove, come, con chi (il quando ce l'avevano dato loro: il 22 maggio, l'unica domenica 22 dell'anno!). Abbiamo quindi pensato che il centro Italia fosse il punto migliore su cui convogliare tutti i soci che vorranno partecipare – e speriamo che siano molto numerosi – e che ma-

gari decideranno di approfittarne per passare un paio di giorni al mare, così abbiamo individuato il Parco Zoo di Falconara come luogo dell'evento (la vicina Riviera del Conero è splendida e merita senz'altro una sosta), anche perché è facilmente raggiungibile con ogni mezzo.

A questo punto abbiamo comunicato il luogo agli americani e siamo diventati a tutti gli effetti partner nel Worldwide Awareness Day – 22Q at the Zoo! e quindi abbiamo l'onore di invitare tutti i soci, le loro famiglie, i loro amici e chiunque altro desideri unirsi a noi al Parco Zoo di Falconara Marittima (AN) il 22 maggio 2011! Spargete la voce nella scuola dei vostri bambini, nei gruppi di socializzazione che frequentano (scout, parrocchia, centri terapeutici, ecc.) e ovunque pensiate ci possa essere qualcuno a cui interessa sostenerci e passare una giornata in mezzo alla natura insieme a noi!

Alle 11:00 ci troveremo al parco, che in quel giorno celebra il giorno delle foreste e la scimmia antropomorfa con attività speciali, e verso le 13 ci potremo riunire nell'area attrezzata per fare un picnic tutti insieme, dopo di che avremo fino alle 20:00 per girare il parco in lungo e in largo, partecipare alle attività programmate e osservare i nostri bambini che si divertono in mezzo alla natura e agli animali.

Per chi parteciperà all'iniziativa – e potrà dimostrarlo stampandosi il coupon che sarà disponibile sul sito di Aidel22 dai primi giorni di maggio – il costo del biglietto sarà di 9 euro a persona, mentre i bambini (e non)



del22 entrano gratis: gli interessati dovranno telefonare in segreteria e lasciare il nominativo, così alla biglietteria sapranno già chi lasciar entrare senza chiedere documenti di sorta, nell'assoluto rispetto della riservatezza e della sensibilità dei nostri bambini.

Per l'occasione abbiamo anche preparato una T-shirt carinissima per ricordarci di una bella giornata, e per raccogliere fondi, che non guasta mai; quindi, nel caso non riuscite a venire, ma voleste sentirvi comunque vicini a noi, ordinate la maglietta! Per ulteriori informazioni consultate il sito www.aidel22.it e cominciate ad organizzare la vostra giornata allo zoo insieme a noi: vi aspettiamo!

Maria Silvia Riccio
Aidel22 Emilia Romagna
Federica Carere – Aidel22 Marche



LA VOCE DELLA REGIONE

INCONTRIAMOCI IN... REGIONE!

Quest'anno possiamo registrare l'avvio di un'ottima pratica, che sembra diffondersi in diverse regioni. Cominciando dal Lazio, dove già da tempo le famiglie si sono organizzate con incontri periodici, grazie all'iniziativa di Maria e la preziosa ospitalità della dottoressa Digilio, la Lombardia con Giuliano, ha proseguito l'iniziativa intrapresa da Valeria, impreziosendo l'incontro a con specialità gastronomiche, grazie anche all'ospitalità di un ristorante, molto disponibile Dalla lontana Sardegna finalmente l'annun-

cio di Evelina: non più sola ed isolata! Cogliendo l'occasione del convegno delle Malattie Rare, le nostre famiglie sarde si sono finalmente riunite. Da Padova, poi, Emma ci ha dato un'ottima notizia: l'incontro dei genitori è stato arricchito dalla presenza della dott.ssa Ruga, che da tempo è vicina alla nostra associazione, ed ora è stata anche di stimolo per la formulazione di progetti sul territorio. E le altre Regioni? Emilia Romagna e Marche sono in dirittura d'arrivo (il 22 maggio è vicino) ma anche altre Regioni non saranno da meno: sappiamo di grandi programmi in cantiere....

Bene, incontriamoci in Regione, stare insieme è bello!!

Grazie a tutti,
Elisa Grella ed Elena Palumbo
Aidel22 onlus Regione Campania