



UN PROGRAMMA AUTENTICAMENTE INTERNAZIONALE

Veramente unica l'esperienza di vedere arrivare da tutto il mondo sintetizzato in un "abstract" il lavoro di ricercatori ed esperti che si occupano della nostra Sindrome. E' come se si fosse aperta una nuova dimensione che ti consente di avere una visione diversa da come hai precedentemente vissuto il tuo confronto con la delezione.

Suggestiva poi l'immagine che questo suscita, di bambini e di ragazzi che il dott. Shin di Singapore o la dott.ssa Campbell in Australia, o la dott.ssa Repetto in Cile visitano, curano, seguendone regolarmente la crescita insieme alle loro famiglie, così come facciamo tutti noi genitori di Roma con la dott.ssa Digilio o di Firenze con la dott.ssa Lapi e così via.

Effettivamente si tratta di un'esperienza che supera il concetto di condivisione che ti fa uscire dall'isolamento e ti fa sentire meno solo. Questa volta c'è realmente un valore aggiunto, un concreto segnale di speranza che nasce da una considerazione

oggettiva: sono tanti e diffusi in tutto il mondo gli scienziati che hanno posto al centro dei loro interessi lo studio della Sindrome del 22.

Al di là quindi di rappresentare un'emozione, il congresso che a breve ospiteremo si presenta come un'opportunità di conoscenza e di approfondimento che, sinceramente, sarà difficile che si ripresenti per noi genitori, almeno qui in Italia.

Infine, qualche numero: verranno 50 relatori provenienti dagli USA, dall'America Latina, dall'Australia, dal Medio Oriente, da Singapore e naturalmente dall'Europa, in particolare Svizzera, Francia, Olanda Belgio Norvegia e Italia. Il nostro "contingente" è nutrito con scienziati di grande valore, con molti dei clinici che conosciamo, cui ci rivolgiamo abitualmente per la cura dei nostri figli, ma anche con relatori che tratteranno aspetti ancora inesplorati nei nostri convegni nazionali

Giulietta Angelelli Cafiero

Abbiamo chiesto al Prof. Bruno Marino, che ci ha costantemente sostenuto, consigliato e incoraggiato in tutto il percorso necessario alla realizzazione del 16° Congresso VCFS, di scrivere le sue impressioni sul programma scientifico appena delineato

Cari amici,

come voi sapete dal 3 al 5 Luglio prossimi si terrà a Roma il 16° Meeting internazionale sulla Sindrome VeloCardioFaciale organizzato localmente dalla nostra Aidel22. Il congresso si presenta di grande interesse per le famiglie, i medici e tutti i professionisti coinvolti nella diagnosi, nel trattamento e nel follow-up dei bambini e degli adolescenti con questa sindrome.

Le relazioni saranno svolte dai maggiori esperti internazionali con particolare attenzione agli aspetti assistenziali e divulgativi.

Dopo un inquadramento storico su come si è arrivati alla individuazione e alla diagnosi di questa condizione, verranno trattati gli argomenti relativi agli aspetti clinici, cardiologici, immunologici, psichiatrici, genetici e di chirurgia plastica. Numerose relazioni saranno dedicate alle problematiche psicologiche, del linguaggio, della crescita, dell'apprendimento e dell'inserimento sociale dei soggetti portatori di questa sindrome.

In conclusione penso che questo meeting potrà essere un appuntamento importante per chi cura questi bambini e per chi li accompagna verso una crescita serena ed equilibrata.

Bruno Marino



XVI INTERNATIONAL
SCIENTIFIC MEETING
VCFS E.F. INC. - ROMA

Hosted by Associazione Italiana Delezione del Cromosoma 22 ONLUS

3 - 5 Luglio 2009, Roma - Italia

per informazioni e approfondimenti

visitare il nostro sito

www.aidel22.it

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.



GARA CICLISTICA A GROSSETO

Domenica 31 maggio p.v. si svolgerà a Grosseto (Campo Zauli) il Campionato italiano interforze bici su strada e il 18° Campionato italiano forze di polizia, organizzato dalla S.S. Grosseto in collaborazione con il Comando Regionale Carabinieri Toscana.

La manifestazione ha lo scopo di ricordare l'Appuntato Alessandro Giorgioni tragicamente scomparso nel 2004, mentre prestava il proprio servizio a tutela della sicurezza pubblica.

L'evento è stato realizzato grazie all'iniziativa di Nicola Musella e alla collaborazione di Sabrina Gambinossi, referente della nostra associazione per la Regione Toscana. Il ricavo della raccolta benefica sarà devoluto interamente all'AIdel 22, per il progetto-studio della SOD di Neuropsichiatria Infantile dell'Ospedale Careggi di Firenze.

Poiché le ricerche, sul territorio nazionale,



circa le caratteristiche psicopatologiche relative alla sindrome, non sono ancora molte, l'AIdel 22 ha coinvolto la SOD di Neuropsi-

chiatra Infantile dell'AOU di Careggi – Firenze, con l'aiuto della Dott.ssa Elisabetta Lapi genetista dell'AOU Meyer – Firenze.

Presso il Careggi, infatti, è stato intrapreso, uno studio clinico su bambini e adolescenti con la sindrome, allo scopo di definire e migliorare le conoscenze sul profilo psicopatologico e comportamentale di questi ragazzi, aiutare le loro famiglie, individuarne i bisogni attuali ed emergenti ed attuare strategie terapeutiche e riabilitative mirate.

I fondi raccolti concorreranno all'assegnazione di una borsa di studio ad un ricercatore, che consentirà di proseguire questo studio, per migliorare le conoscenze di questo aspetto della sindrome.

Ringraziamo di cuore quanti hanno collaborato allo svolgimento di questo evento.

Per tutti i dettagli sulla manifestazione consultare il sito internet www.ssgrosseto.it

Carla Sponticcia



LA BUSSOLA

A cura di Rosa Alba Coppola

LA PRIMA COMUNICAZIONE DI SINDROME

Questo articolo si occupa della prima comunicazione della diagnosi di sindrome o handicap a essa correlato fatta al soggetto interessato dai genitori o da chi per essi.

Illustra le fasi attraverso cui l'individuo passa dopo l'avvenuta comunicazione: dalla fase dello stordimento e della confusione a quella della negazione e della collera, a quella della riorganizzazione. Indica alcuni atteggiamenti da adottare al fine di gestire al meglio il percorso.

La comunicazione di sindrome o deficit fatta al proprio figlio rappresenta un'informazione che irrompe nella sua vita e che inizialmente viene vissuta come un'aggressione del destino, vissuto che potrebbe diventare particolarmente acuto in una cultura in cui sono fondanti i valori dell'efficienza, della bellezza, della perfezione e della competizione. Il primo incontro con la realtà inattesa rappresenta sempre un momento fondamentale che dura nel tempo e influenza i successivi adattamenti alla situazione di diversità.

Quando la diversità viene comunicata durante la prima o la seconda infanzia, si verifica un "mutamento": da un lato c'è il disgregarsi del mondo normale, una progressiva perdita delle rappresentazioni di normalità costruite fino a quel mo-

mento; dall'altro lato si profila un'incertezza sul futuro, nel senso che la comunicazione di diversità cambia improvvisamente il profilo del proprio orizzonte. Nelle situazioni di comunicazione più tarda il momento di confusione iniziale è vissuto anche come difficoltà a riconoscere se stesso, diventato all'improvviso diverso da quello che fino allora si era immaginato.

Normalmente allo shock e allo stordimento iniziale, caratterizzato da sensazioni di disorientamento e impotenza, segue una fase di negazione e rifiuto: "non è vero", "ci deve essere un errore", "si sono sbagliati", "tutto si rimetterà a posto". Nella fase successiva si alternano momenti di rabbia e di collera, verso i medici, verso i genitori, ma anche verso se stessi. Infine, attraverso una fase di contatto diretto col dolore e con la tristezza, inizia un lento processo di adattamento alla realtà, in cui ci si avvicina alla diversità contrattando internamente con limiti e risorse che la situazione presenta e riorganizzandosi per affrontarla. Naturalmente le diverse fasi descritte non si susseguono mai in una rigida sequenza prestabilita, ma si sovrappongono e si alternano nei differenti momenti del processo di adattamento alla situazione di diversità, e ognuno dei vissuti e dei meccanismi di difesa descritti è soggettivo e può apparire già dal momento della prima comunicazione.

Ora evidenzieremo comportamenti errati e ricercheremo corretti atteggiamenti finalizzati a tentar di rendere quanto più fluido e chiaro il messaggio che il genitore prima o poi dovrà consegnare al figlio affetto da sindrome.

I risultati di molte ricerche mettono in luce le grandi difficoltà che incontrano i genitori nel-

l'affrontare il momento della prima comunicazione. Difficoltà prevalentemente di carattere emotivo: comunicare all'altro una situazione di sofferenza rimanda al rapporto che il genitore ha con la sofferenza, alla sua idea di malattia, alle sue attese rispetto alle proprie capacità di far evolvere le situazioni; il genitore si trova di fronte a una patologia che non può sanare, rispetto alla quale si sente impotente e, se non è in grado di accogliere e tollerare questi sentimenti, si difenderà con la fretta, col distacco, a volte con bugie e inesattezze consolatorie che contengono l'implicita convinzione che il figlio non sia in grado di affrontare il problema. Altre volte le spiegazioni precoci a tutti i costi, o la tendenza a fare prognosi troppo precise e dettagliate, denunciano la difficoltà nel tollerare l'incertezza e l'attesa. Entrambi questi atteggiamenti non sono perfettamente idonei alla situazione, perché cadono nell'errore chi per difetto chi per eccesso. Certamente il riferimento categorico a una metodologia codificata è sconsigliato, tuttavia risulta importante seguire alcuni passaggi che rimandano il genitore innanzitutto alla necessità di interrogarsi sulle dimensioni della propria identità, che comprende anche la capacità di stare accanto al figlio in una situazione non piacevole, non gratificante e incerta.

In tale contesto risulta particolarmente produttivo un colloquio efficace, intelligente e tranquillo che tenga conto dei principali meccanismi psicologici e delle difese del soggetto interessato unitamente ai vissuti personali e alle ansie dei genitori che devono affrontare il momento della consegna della notizia. Il coinvolgimento emotivo di quest'ultimi è ine-

Segue a pagina 3

NAVIGARE ACCOGLIERE VALORIZZARE EDUCARE: PROGETTO G8 JR

Le nostre Dora e Rossella tra i ragazzi della Nave Italia!

L'avvenimento G8, ancor più dopo il suo trasferimento all'Aquila, occupa largo spazio nella comunicazione istituzionale di tutti i Paesi partecipanti. L'allargamento del meeting a Cina, India, Brasile, Mexico, Sud Africa ed Egitto rappresenta un primo formidabile sforzo di costruzione del consenso a fronte della situazione di crisi economica internazionale.

Entro tale spazio, speranza nel futuro e adolescenza, solidarietà e navigazione, accoglienza e valorizzazione, educazione al consenso e costruzione di modelli positivi, costituiranno una novità di grande rilievo internazionale.

Il "G8 dei ragazzi" è un progetto di comunicazione sociale della **Fondazione Tender to Nave Italia Onlus**, costruito insieme a **Governo Italiano** e **Unicef** all'interno del tradizionale programma **G8**.

L'idea nasce dalla volontà di valorizzare il contributo che gli adolescenti possono dare al concetto di "diversità", avendo essi un punto di vista "diverso" e originale del mondo e della propria esistenza. Possono per questo diventare i messaggeri migliori del bisogno collettivo di vivere la diversità come risorsa e non come problema.

Continua da pagina 2

vitabile, purtroppo deve essere gestito: nessun genitore può sottrarsi alla personale risonanza delle cattive notizie che sta portando, ma tutti i genitori devono trasmettere la notizia con sicurezza considerando priorità assoluta l'influenza che la stessa avrà sul figlio. In sintesi, deve verificarsi un flusso di informazioni bidirezionale tra genitore e figlio, in cui il messaggio è veicolato, oltre che dalle parole, anche dai gesti, dalle espressioni e dai silenzi, e che comprende le emozioni e i vissuti di ognuno. Tentare di migliorare il momento della prima comunicazione, riducendo il rischio di incomprensione e di distacco fra i protagonisti di questo scambio, significa cercare di definire alcuni criteri che orientino il colloquio, trovando un punto di equilibrio fra la codifica rigida dei comportamenti da tenere e la totale improvvisazione legata al buon senso e alla disponibilità personale del genitore. Si tratta di mettere in moto da subito quel lungo e delicato processo che permetta al soggetto di tessere nuovamente l'appartenenza, di riconoscersi, di rincontrarsi e di gettare un ponte fra passato e futuro.

L'obiettivo è di portare all'attenzione pubblica nazionale ed internazionale alcuni elementi:

- la diversità è ricchezza, opportunità ed è relazione d'aiuto quando la diversità diventa fragilità e disabilità
- il ragazzo difficile è l'adulto di domani, portatore di idee nuove
- più il mondo adulto sviluppa atteggiamenti di apertura ed interesse verso le istanze dei giovani, maggiormente efficaci e consapevoli saranno le politiche a loro rivolte

Tali elementi rappresentano un nucleo condiviso della moderna strategia educativa, quello che fa della **educazione tra pari (peer education)** e delle **abilità di vita (life skills)** un perno della moderna educazione adolescenziale.



21 adolescenti di età compresa tra 14 e 17 anni, **7 ragazzi, 7 ragazze, 7 "dys"**, (testimoni di una disabilità) provenienti da tutti i Paesi rappresentati al meeting G8 e selezionati in ogni Paese da **Nave Italia** in collaborazione con **IYFR (Rotary Club International)**, faranno l'esperienza di navigazione sul veliero, incontreranno la delegazione **UNICEF** del G8 dei ragazzi, ma soprattutto diventeranno testimonial nei rispettivi Paesi, riferimento di coetanei nei confronti dei quali si impegnano a diffondere il documento prodotto durante il G8, attraverso blog e altri canali multimediali

Le nostre ragazze, **Dora e Rossella**, sono state scelte per partecipare al progetto e rappresentare tutti i ragazzi "del 22".

Durante la navigazione gli adolescenti parteciperanno alla responsabilità di conduzione del veliero e affronteranno laboratori di formazione esperienziale costruiti per ottimizzare il senso di squadra e mettere a punto i termini della sfida e l'agenda.

Nei giorni del G8, i ragazzi discuteranno i temi in agenda e produrranno un documento multimediale da diffondere in tutto il mondo, incontreranno coetanei portatori di handicap, riceveranno a bordo alcune "first ladies", alle quali consegneranno il documento elaborato, perché sia portato nelle mani del Presidente di ciascuno dei loro Paesi.

Alla nostra Associazione e soprattutto alla "sindrome del 22" sarà dedicata la giornata **dell'8 luglio**, con diverse attività presso il gazebo "Nave Italia" al **porto di Civitavecchia**, dove approderà il veliero al termine della crociera. Avremo l'opportunità di tenere una conferenza stampa, con ospiti e proiezione di filmati, per illustrare ai giornalisti presenti gli aspetti fondamentali della nostra condizione e l'attività svolta da AIdel 22. Avremo anche uno spettacolo per intrattenere grandi e piccoli.

La visibilità dell'iniziativa e l'efficacia comunicativa garantita dalla riconoscibilità internazionale dell'evento, forniscono al Paese organizzatore, l'Italia, e a tutti coloro che sosterranno l'evento una capacità di proposta fatta di sensibilità, modernità, attenzione che non può non avere riscontri positivi, anche per la spettacolarità che il più grande brigantino a vela del mondo attualmente in navigazione, fornisce all'evento.

Per questo siamo veramente lieti di partecipare al progetto, di dare a due dei nostri ragazzi un'opportunità veramente speciale di apprendimento e di divertimento, ma anche di avere l'opportunità di porre all'attenzione dei mass media e di chi ha responsabilità politica la condizione che vivono tutti i nostri bambini, ragazzi e adulti "del 22".

Giulietta Angelelli Cafiero

TENDER TO
NAVE ITALIA

Logo of the Italian Government (Governo Italiano) and the Ministry of Foreign Affairs (Ministero della Cooperazione Internazionale).

Logos of the G8 (Gruppo dei 8), IYFR (Rotary Club International), and UNICEF.

Premium Sponsor logos: FICATITER, UNISAD, TELECOM, UniCredit.

© 2008 FONDAZIONE TENDER TO NAVE ITALIA Onlus

news

MONDO

**UNA TAPPA STORICA
NELLA RICERCA GENETICA**

La metà del nostro genoma, costituita da sequenze di DNA ripetute centinaia di migliaia di volte che sembravano prive di significato, in realtà risponde a un preciso programma genetico e contribuisce in maniera decisiva a dare un'identità alle diverse cellule dell'organismo umano.

La scoperta è stata annunciata da "Nature Genetics" ed è frutto di una collaborazione internazionale. Il lavoro segna una tappa storica nella ricerca genetica, svelando come il "lato oscuro del genoma" si comporti esattamente come i geni, che invece rappresentano soltanto il 2% dell'intero patrimonio genetico. Non solo: quelle sequenze ripetute sono essenziali per il corretto funzionamento dei geni. Infatti, i ricercatori hanno dimostrato che alcune di queste sequenze vengono trascritte in precisi momenti della vita cellulare, per esempio durante le prime fasi dello sviluppo o il differenziamento. Altre sono in grado di inserirsi in prossimità dei geni e di regolarne l'attività: in alcuni casi, questo fenomeno può avere anche effetti patologici significativi come, ad esempio, la trasformazione della cellula sana in una tumorale.

news

ASSOCIAZIONE

UNA CLASSE SPECIALE

Sono ormai tre anni che i ragazzi dell'attuale classe 5° sez. AL del Liceo Linguistico Aristofane sostengono AI del 22 con un'iniziativa originale e lodevole.

Tutti gli anni, durante "la settimana dello studente", questi ragazzi organizzano un "Caffè letterario", in cui offrono agli altri studenti della scuola dolci e prelibatezze varie, assolutamente "fatte in casa" da loro e dalle loro famiglie, per allietare gli interventi, i dibattiti e le discussioni in calendario nella mattinata. Ogni anno i proventi delle giornate, tutti destinati ad AI del 22, crescono, così come sono cresciuti questi ragazzi e la loro disponibilità a mettersi al servizio degli altri.

Siete proprio bravi, ragazzi. Grazie e in bocca al lupo per la maturità dalla vostra Prof.!

**ODONTOIATRIA
SPECIALE**

Il Prof. Eugenio Raimondo ci scrive per presentare il suo progetto sullo studio delle manifestazioni nel cavo orale di soggetti affetti da una malattia rara. Questo il testo della comunicazione: "Per alcune malattie, una lesione classica rilevata dal proprio dentista può indicare un approfondimento diagnostico genetico. Per lo studio sarebbe importante poter visitare più pazienti affetti dalla stessa malattia per individuare eventuali compromissioni standard della patologia. Ci mettiamo a disposizione, a titolo completamente gratuito, per poter intraprendere un cammino di cure e di ricerca con i vostri associati. Nei nostri intenti vi è successivamente la volontà di pubblicare un testo manuale che raccolga i nostri studi. I pazienti non collaboranti possono essere visitati e curati in anestesia generale in strutture da noi convenzionate con il SSN."

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 AI del 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!

CONSIGLIO DIRETTIVO AIDEL22

Presidente: Giulietta Angelelli Cafiero

Segretario: Alberto Gullino

Tesoriere: Maria Duma

Vice-segretario: Carla Sponticcia

Consiglieri: Rosa Alba Coppola,

Alberto Da Vià, Valeria Ferrario,

Amyel Loy, Alessandra Sarazani,

SEDI REGIONALI AIDEL22

ABRUZZO: Genny Seta

abruzzo@aidel22.it • cell: 333/3646840

CAMPANIA: Elena Palumbo

campania@aidel22.it • cell: 331/3397239

EMILIA ROMAGNA: Lucia Salerno

emiliaromagna@aidel22.it

tel: 051/6149797

LAZIO: Maria Duma

lazio@aidel22.it • cell: 338/6697067

LIGURIA: Fausto Merlo

liguria@aidel22.it • cell: 347/7545015

LOMBARDIA: Valeria Ferrario

lombardia@aidel22.it • cell: 338/5207093

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

SICILIA: Alberto Gullino

sicilia@aidel22.it • tel: 090/774988

TOSCANA: Sabrina Gambinossi

toscana@aidel22.it • cell: 349/7157383

VENETO: Marco Santi

veneto@aidel22.it • cell: 347/1069994

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