



news

ASSOCIAZIONE

DONAZIONE

Abbiamo ricevuto dall'associazione INNER WHEEL GENOVA OVEST una donazione di € 500,00 quale contributo alla realizzazione del nostro Libro per bambini. Siamo grati alla Presidente Graziella Cafferata Semino e a tutte le socie per l'attenzione che ancora una volta hanno rivolto alla nostra causa e ai nostri progetti. Un sincero ringraziamento da tutti noi di Aidel 22 Onlus.

CHIUSURA ESTIVA

Gli uffici di segreteria rimarranno chiusi durante tutto il mese di agosto. La nostra attività riprenderà lunedì 5 settembre. Buon riposo a tutti!

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

UNA COMMUNITY PER LE MALATTIE RARE

Per un'integrazione assistenziale nelle malattie rare UNIAM F.I.M.R. Onlus, grazie ad un finanziamento di FINECO BANK RI ricevuto tra dicembre e gennaio 2011, promuove una Community per le Malattie Rare, una *community of practice* come metodologia di innovazione organizzativa. Si intende sviluppare e diffondere conoscenze e competenze tra i diversi soggetti coinvolti, per massimizzare le ricadute organizzative. Tutti i portatori d'interesse protagonisti del progetto EUROPLAN potranno continuare a lavorare attorno ad un Tavolo per la preparazione di una Piano Nazionale per le Malattie Rare come raccomandato dall'Unione Europea.

Inoltre, per rispondere ai bisogni dei malati rari, i gruppi di lavoro lavoreranno ad una Community per l'integrazione dei servizi socio/sanitari. Aidel 22, pertanto, proseguirà il suo impegno di Europlan, partecipando attivamente anche al progetto Community.

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

COMPLETATA L'ANALISI DEI QUESTIONARI

Proseguono i lavori per la costruzione del libro per i bambini

Il progetto di realizzare uno strumento funzionale all'approccio dei bambini alla "del 22", è nato con l'obiettivo di costruire un linguaggio consono, tipico dei bambini e utile per bambini con delezione. Questo per comunicare loro quello che hanno bisogno di sapere, quello che in questo momento della vita sentono la necessità di capire, riguardo la loro condizione, la loro vita e le differenze che ci possono essere rispetto ai pari. Lo abbiamo fatto mettendoci dalla loro parte, comprendendo, attraverso chi si prende cura di loro, quali sono le loro curiosità, quali sono gli aspetti che li lasciano perplessi o che hanno voglia semplicemente di capire per meglio potenziarli. I genitori che sono i più vicini ai bambini, sono coloro che raccolgono le loro comunicazioni, che cercano di captare quali sono i dubbi, le incertezze, il modo di indagarsi dei bambini. Per questo abbiamo pensato che attraverso di loro sarebbe stato possibile ricavare le aree, gli aspetti e le curiosità che ogni bambino in maniera peculiare è portato ad indagare. Lo strumento adottato è stato un questionario semi-strutturato, composto da una ventina di domande aperte con una presentazione dello stesso che i genitori hanno potuto leggere prima di visionare le domande, al fine di stabilire un approccio più consapevole e un clima di fiducia. Terminata questa prima fase di somministrazione del questionario, la seconda fase progettuale prevedeva un'analisi del testo, in modo da ricavare in maniera adeguata ed emotivamente vicina, le comunicazioni dei bambini. Molto importante in questa fase è stato effettuare un'analisi ed l'interpretazione delle parole riportateci dai

genitori, in modo da escludere, il più possibile, di incorrere nell'errore di prendere le rappresentazioni genitoriali per quelle dei bambini e quindi perdere di vista l'obiettivo di questo lavoro.

Questi dati e la possibilità di lavorare sulle risposte forniteci dai genitori si sono ottenuti da un'analisi clinica e dall'utilizzazione di un elaboratore dei dati informatici chiamato T-LAB. Il programma informatico ci ha consentito di analizzare in modo sistematico e semiautomatico *corpus* testuali di dimensioni consistenti, difficilmente esplorabili in altro modo, attraverso l'attuazione di tutti i confronti possibili e l'individuazione delle aree significative che si evincono in un testo che diventa oggetto di studio.

Il ricorso alle tecniche di analisi testuale può essere considerato una delle *strategie ponte* per eccellenza tra *metodiche* qualitative e quantitative, coniugando la ricchezza interpretativa con la necessità di produrre lavori empirici pubblicamente controllabili.

Il T-LAB è un software costituito da un insieme di strumenti linguistici e statistici per l'analisi dei testi che possono essere utilizzati dalle pratiche di ricerca. In particolare, gli strumenti T-LAB consentono di realizzare tre tipi di analisi: 1) analisi delle co-occorrenze di parole chiave (indici di associazione, multidimensional scaling, analisi delle sequenze, concordanze); 2) analisi tematiche delle unità di contesto (analisi tematica dei contesti elementari, sequenze di temi, contesti chiave di parole tematiche); 3) analisi comparative dei sottoinsiemi del corpus.

La ricerca è stata effettuata suddividendo le risposte a seconda dell'età del bambino/ragazzo: da 5 a 9 anni e da 10 a 14 anni

Sono emerse molte interessanti sfaccettature dei bambini, dei loro genitori e sul

loro modo di vivere i propri bambini: una delle loro potenzialità più grandi, in entrambe le fasce d'età, è che i bambini hanno dei sogni e che nonostante non lo ammettano, hanno una grande necessità di comprendere la loro condizione e ciò che questa comporta per la loro vita e per l'ambiente che li circonda. Utilizzano l'altro per capire se stessi e la loro diversità. Il loro essere diversi e il grado in cui questo è percepito è direttamente proporzionale alle relazioni e alla qualità delle stesse. Il modo di comunicare e di rappresentare se stessi e le relazioni sono correlate al modo in cui comunicano e gli viene comunicata la loro diversità. Quello che loro fanno, le attività che intraprendono senza finalità e senza l'aspetto prettamente di risultato e guadagno, provoca sensazioni di paura (è come se non si potessero permettere il rilassamento o momenti di piacere), come se non potessero permettersi di perdere il controllo. Tutte le attività che svolgono, dallo sport al gioco, hanno tutti una finalità competitiva o di guadagno, probabilmente a causa della severità che hanno nei loro confronti e al bisogno di continue conferme anche affettive. La comunicazione e la comprensione della loro fisicità è correlata e quindi finalizzata a come si rappresentano il futuro. Molto interessanti sono gli aspetti delle analisi riguardo le varie aree che riguardano la vita dei bambini. Inoltre, molta importanza e molto rilevanti si sono rivelati i vissuti e i modi di vivere il proprio figlio dei genitori, sia mamme che papà. La restituzione clinica dei risultati in forma completa e con tutte le aree di analisi verrà consegnata a cura dell'Associazione a tutti i genitori interessati.

Dott.ssa Caterina Asciano
 Psicologa clinica

DAL NOSTRO INVIATO NEL NEW JERSEY

Shprintzen, Kushner, Simon: nomi che fino a due anni fa per me significavano molto poco ma che oggi sono, per la mia e per le nostre famiglie, sinonimo di conoscenza e di speranza.

A metà luglio ho avuto la fortuna di partecipare al "18th VCFS EF Annual Scientific Meeting" nel quale i massimi esperti a livello internazionale hanno presentato e discusso gli ultimi studi sulla delezione del cromosoma 22.

L'agenda ha toccato tutti gli aspetti più rilevanti della sindrome con un percorso che, partendo da un inquadramento scientifico per "non addetti ai lavori", si è successivamente focalizzato sugli aspetti clinici e sulle tematiche legate alla gestione della crescita in ambito familiare /scolare dei" nostri bambini".

Questa "3 giorni" è stata aperta con una sessione di introduzione ai concetti di base della genetica (*Genetics and genomics for non genetist - A. Shanske*) per poi addentrarsi nelle ultime ricerche sui geni interessati dalla sindrome e riprendere alcune nuove tecniche di analisi statistica sulle implicazioni della delezione del 22 (*Phenotype to Phenotype correlations: using new data mining technique to find associations with IQ and other clinical features - M. Friedman*).

Le difficoltà di linguaggio, molto comuni nei bambini affetti dalla sindrome,

possono realisticamente essere superate attraverso adeguati interventi di tipo morfologico, psicologico, medico e terapeutico. Nessuna famiglia e nessun terapeuta dovrebbe accontentarsi del "good enough" perchè è stato dimostrato che il raggiungimento di funzionalità fonetiche normali è un obiettivo raggiungibile per i pazienti affetti da VCFS (*Normal speech in VCFS: achieving the goal - K Golding Kushner*).

In tale contesto si inquadra anche l'intervento chirurgico con la tecnica del "pharyngeal flap" svolto presso l'Università di Syracuse. Gli incoraggianti risultati di questa operazione e gli elementi acquisiti in questi anni di lavoro sono stati presentati dal dr Tatum (*Review of 100 consecutive pharyngeal flap operations in individuals with VCFS - S. Tatum*): in 93 pazienti su 110 sottoposti a questo intervento, la nasalità tipica di alcuni suoni è stata completamente eliminata.

Una delle sezioni più affascinanti è stata quella guidata dal dr Simon e dal suo team (M.I.N.D. Institute - University of California) sugli aspetti comportamentali, psichiatrici e cognitivi legati alla sindrome. Sono stati presentati i risultati di alcuni studi multidisciplinari attraverso i quali si iniziano ad identificare cause, trattamenti e modalità di intervento sulle capacità cognitive e psichiatriche dei pa-

zienti con VCSF (*Integrating cognition, emotion and psychiatry for treatment in VCSF - T. Simon*).

Ma, mettendo da parte il valore scientifico dell'evento, i momenti di maggiore arricchimento personale sono stati quelli di confronto diretto con gli esperti e di condivisione delle proprie esperienze con gli altri genitori: la voglia di capire/spiegare, la disponibilità dei singoli, la necessità di confrontarsi sul proprio percorso e l'apertura nella discussione hanno reso i pranzi, le pause e le cene di questi tre giorni delle opportunità di valore unico.

Lo stesso valore riconosciuto da tutti noi alla nostra associazione, le cui iniziative scientifiche e di supporto alle famiglie sono state incluse e presentate fra quelle più importanti intraprese a livello internazionale dal network della fondazione VCFS.

Per concludere, vorrei riprendere da dove avevo iniziato: conoscenza, speranza ed ottimismo sono i regali per la mia famiglia che, in un caldo pomeriggio americano, ho messo in valigia preparandomi al rientro in Italia dopo un'esperienza indimenticabile.

Sono a vostra disposizione per qualsiasi ulteriore curiosità e/o informazione. Non esitate a contattarmi, chiamando la segreteria di Aidel 22 (06- 37514488)

Alfredo, socio di Aidel 22 Onlus

siamo" e anche un breve messaggio promozionale per l'attribuzione del 5 per mille. Considerando la diffusione della rivista, che ha una tiratura di 95.000 copie, possiamo dirci veramente soddisfatti dell'attenzione di cui siamo stati oggetto da parte della redazione che ringraziamo sentitamente.

L'altra rivista, "Cardiogenetics", è evidentemente una rivista scientifica indirizzata ai cardiologi e in particolare ai cardiologi che si occupano di sindromi genetiche, come la nostra. Nella maggioranza dei casi, il cardiologo è lo specialista che per primo, visitando il bambino per la cardiopatia congenita,

potrà formulare una diagnosi precoce di "del 22q11.2". La condizione, naturalmente, è che possa riconoscere il sospetto clinico. Pertanto, consideriamo un risultato molto importante aver potuto raggiungere una vasta platea di cardiologi, con uno strumento di alto prestigio scientifico.

Molto particolare è stata la modalità di presentazione del tema. Infatti, oltre a dare spazio ai molteplici aspetti scientifici intervistando i massimi esponenti italiani sulla "del 22", come il Prof. Antonio Baldini, la dott.ssa Maria Cristina Digilio e il prof. Bruno Marino, il caporedattore Giuseppe Limongelli ha vo-

RASSEGNA STAMPA

Due riviste di settore "D&T" (Diagnosi e Terapia) e "Cardiogenetics", entrambe importanti sia per l'ampia diffusione, che per il prestigio conseguito all'interno della comunità scientifica, hanno dedicato uno spazio significativo alla Sindrome e alla nostra Associazione.

La D&T, in particolare, ha inteso evidenziare la nostra attività di divulgazione scientifica, dando risalto al nostro ultimo convegno tenuto a Napoli a fine marzo scorso. Ha avuto inoltre la cortesia di lasciarci presentare il nostro "Chi

UNA BELLA GIORNATA...UNA BUONA COMPAGNIA



Da sinistra: Lorenzo, Giulietta, Silvia e Federica

E' stata veramente una bella giornata la domenica di sensibilizzazione internazionale promossa dall'associazione americana "22Q" e che Aidel 22 ha accolto, invitando tutti allo ZOO di Falconara Marittima.

Silvia Riccio e Federica Carere, responsabili rispettivamente delle nostre sedi di Emilia Romagna e Marche, hanno saputo creare un clima di perfetta intesa anche con la direzione del Parco, che si è dimostrata veramente ospitale e disponibile a sostenere la nostra iniziativa. (Grazie signora Iole!)

luto impostare l'articolo come una lettera aperta di una madre di un bambino affetto dalla Sindrome. La madre in questione è una "nostra" madre che volentieri si è prestata all'intervista in cui esprimere le sue esperienze di genitore e di membro attivo dell'Associazione.

Un doppio risultato, dunque, che ci piace poter ascrivere tra i successi che Aidel 22 ha saputo conseguire, grazie alla credibilità conquistata con il lavoro di questi anni.

Giulietta Angelelli Cafiero

I nostri soci, alcuni provenienti anche da regioni limitrofe, hanno contribuito a rendere più vivace l'incontro, arricchendo con piatti gustosi il picnic che abbiamo consumato tutti insieme, all'ombra degli alberi del parco.

Per i bambini, poi, una vera festa. Nella mattinata visita agli animali ospitati dal parco, ma poi nel pomeriggio, nella zona destinata all'animazione, sono stati... dipinti... diventando tigre, leone, serpente.

E' stato bello vederli tutti insieme con le magliette della giornata, magari per alcuni un po' grandi...

Ma la giornata è stato non solo bella per la socializzazione, ma anche proficua per l'obiettivo della sensibilizzazione e della diffusione della conoscenza sulla sindrome. Sono stati numerosi i visitatori del parco, peraltro molto frequentato, che si sono avvicinati alla nostra postazione, soffermandosi a leggere i nostri depliant, e comprare un gadget per ricordo e a sostegno della nostra causa.

Abbiamo poi avuto la visita del sindaco di Falconara Marittima Goffredo Brandoni, il quale informato dell'evento, ha voluto dare un segno di vi-

cinanza dell'Istituzione che rappresenta. In particolare abbiamo molto gradito la visita del prof. Paolo Pierani e della dott.ssa Anna Ficcadenti dell'Ospedale pediatrico Salesi di Ancona, che hanno voluto, con la loro presenza, testimoniare il loro interesse per i pazienti "del22" e per la collaborazione avviata con la nostra referente Federica, nell'ambito dello sportello dedicato alle Malattie Rare.

Grazie poi alla nostra sostenitrice Francesca (per l'occasione nominata "addetto stampa"), il regalo più bello è stato avere la presenza della RAI, che nel TG regionale ha trasmesso un ampio servizio che illustrava l'iniziativa, ma soprattutto dava indicazioni corrette e documentate sulla Sindrome e sulla nostra Associazione.

E' evidente l'importanza di avere avuto tale ricaduta sui media locali, che insieme alla presenza significativa dei medici e all'allegria dei bambini, ci consentono di ritenere la giornata allo ZOO, un vero successo!!

Lorenzo Cungi
Consigliere per il coordinamento delle sedi regionali



Jacopo, un bimbo-tigre!