

news

ASSOCIAZIONE

ESENZIONE E PRESIDI REGIONALI

Nel 2001 è stato emanato il DM 279/2001 "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b), del DLvo 29 aprile 1998, n. 124".

Esso individua le modalità di esenzione dalla partecipazione al costo di un gruppo di MR elencato nell'Allegato 1 del Decreto stesso.

Per la "del 22" (Di George, velocardiociale e simili) i riferimenti per l'esenzione sanitaria sono i seguenti:

Categoria di esenzione:

Immunodeficienza primaria.

Codice regionale: RCG160

Classificazione internazionale: ICD - 9CM

Il decreto prevede la realizzazione di una rete Clinico-epidemiologica costituita da Presidi accreditati appositamente individuati dalle regioni per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e il trattamento delle MR. Attualmente, tutte le regioni hanno emanato deliberazioni in attuazione al DM 279/2001 individuando Presidi per MR o gruppi di queste.

L'elenco completo delle deliberazioni regionali, nonché la mappa dei Presidi e dei Centri di ogni singola regione, sono disponibili sul sito del Centro Nazionale Malattie Rare. (Istituto Superiore Sanità). In particolare, per tutti i Presidi e Centri regionali sono disponibili on-line informazioni relative a indirizzo, telefono, fax e MR o gruppo di MR trattate.

CALENDARI

E' tempo di calendari...

Il "nostro" **Federico Ieraci**, ritratto insieme alle mogli dei Presidenti di Camera e Senato, è stato prescelto per rappresentare uno dei mesi del calendario di THELETON per il 2008. Bravo Federico!

Vilma Perdoni ha avuto la bellissima idea di realizzare un calendario con le foto dei suoi animali, che sicuramente piaceranno molto ai bambini.

Il calendario sarà dato in offerta e il ricavato sarà devoluto all'associazione.

news

MONDO

SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA MEDICA

UNIAMO, la Federazione Italiana Malattie Rare che riunisce, insieme ad Aidel 22, altre 70 associazioni di pazienti e famiglie, ha ricevuto un premio speciale a Montecatini Terme nell'ambito del decimo congresso della Società Italiana di Genetica Medica (14-17 novembre). La SIGU ha istituito il premio in occasione del suo decennale, e ne ha motivato l'assegnazione ad UNIAMO con la storica collaborazione tra genetisti e famiglie nella gestione delle disabilità a base genetica. Al congresso hanno partecipato più di 800 genetisti per ascoltare le trentuno relazioni scelte tra le 450 che sono state inviate al comitato organizzatore. I risultati della ricerca, le prospettive terapeutiche, la farmaco-genomica sono stati i punti focali del congresso. Per informazioni: www.sigu.net

TAR DEL LAZIO

La terza sezione del TAR del Lazio con sentenza dell'11 aprile ha dichiarato illegittima la presenza di due alunni disabili, di cui uno grave, nella stessa classe composta da più di venti alunni, applicando il decreto ministeriale n. 141/99.

La sentenza ha anche affrontato e risolto l'obbligo dei Comuni di fornire assistenti per l'autonomia e la comunicazione, non generici, ma specificamente formati ed ha ribadito l'obbligo delle singole istituzioni scolastiche di garantire la presenza di collaboratori scolastici formati per l'assistenza igienica degli alunni con disabilità.

GIORNATA EUROPEA PER LE MALATTIE RARE

Il Consiglio di Eurordis composta dalle Federazioni Nazionali (per l'Italia UNIAMO) ha deciso di realizzare una giornata dedicata alle persone affette da malattie rare. La scelta è caduta sul prossimo 29 febbraio, giorno anch'esso "raro" in quanto di anno bisestile. Si tratterà comunque di un evento annuale in quanto si è deciso di anticipare al 28 febbraio negli anni non bisestili. Lo slogan scelto per il 2008 è "un giorno raro per persone molto speciali". Il tema che sarà affrontato e che interessa tutta l'Europa è "Malattie Rare: una priorità di salute pubblica"

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, 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

lucia.salerno2007@libero.it

cell.3403550062

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

valeriannafer@libero.it • cell. 3385207093

MARCHE: Federica Carere

daniele.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 1

Dicembre 2007

CONVEGNI IN CONTEMPORANEA UN'INTUIZIONE, UNA STRATEGIA, UNA RISORSA

La SIMGePeD presenta un nuovo modello assistenziale

Secondo le stime più recenti in Italia 50.000 bambini/adolescenti (1 su 200 !) hanno una disabilità congenita grave, che presenta complesse necessità di assistenza. Si tratta di bambini con Sindromi rare, malattie neuro-muscolari, malformazioni congenite invalidanti. Con i loro parenti più stretti costituiscono una popolazione delle dimensioni di una grande città, come Firenze o Bologna. Il fenomeno è tale da richiedere un'attenzione tutta particolare e la ricerca di soluzioni appropriate.

La considerazione da cui partire è che una buona organizzazione socio-sanitaria e una buona assistenza possono offrire a questi bambini ampie possibilità di raggiungere gli obiettivi desiderati da ogni persona: essere in buona salute, essere sufficientemente autonomi da adulti, superare gli inevitabili momenti di crisi con serenità, condividere con i propri cari i momenti di felicità.

Il nostro Sistema Sanitario Nazionale è giudicato tra i migliori del mondo, esistono dunque le premesse per sviluppare modelli operativi che assicurino anche ai bambini con disabilità congenite inguaribili un'ottimale assistenza medica, psicologica, riabilitativa, in modo multisettoriale ed integrato. Sarebbe colpevole e poco saggio non tentare di realizzarle.

Questi i temi trattati nei 13 Convegni Regionali in Contemporanea, che si sono svolti il 17 e il 24 novembre, e in un congresso te-

lematico per giovani medici del 20 Novembre. Gli incontri sono stati promossi dalla SIMGePeD, Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite in collaborazione con 57 organizzazioni, società scientifiche ed associazioni di familiari, tra cui Aidel 22, che ha attivamente partecipato sia alla stesura del progetto che alla sua realizzazione nelle diverse regioni

La scelta di organizzare i Convegni in Contemporanea nasce dalla necessità di affrontare i problemi considerando le singole specifiche realtà locali in ogni Regione



Nei Convegni, più in particolare, è stato presentato un modello di "buona assistenza" per i bambini con disabilità congenite gravi preparato da professionisti dell'età evolutiva e da familiari afferenti ad associazioni, testimoniando il patto di alleanza tra strutture socio-sanitarie e associazioni di pazienti per raggiungere obiettivi comuni.

Il tema forte del modello assistenziale proposto è la *rete assistenziale*. Viene previsto il potenziamento dei Centri di Riferimento inseriti nelle reti assistenziali già esistenti, un ruolo più decisivo dei pediatri di famiglia e dei neuro-psichiatri infantili, l'integrazione tra le varie strutture, il raccordo con le agenzie della formazione, come la Scuola, e del tempo libero. Sono stati inoltre prospettati e descritti gli *strumenti indispensabili* per il buon funzionamento della rete assistenziale, perché non rimanga un concetto astratto: i "medici di fiducia" (patient manager) sia nei centri ospedalieri che sul territorio; il piano assistenziale individualizzato; la cartella clinica computerizzata; i corsi di formazione continua; gli incontri con i genitori per il potenziamento delle loro risorse; i registri di specifiche condizioni per migliorare la ricerca.

Innovativo e cruciale è il ruolo previsto per le associazioni di familiari, non più considerate come gruppi di utenti che esprimono soltanto i loro bisogni ma come professionisti veri e propri con precisi saperi e conoscenze.

La rete assistenziale così potenziata può consentire una razionalizzazione dei vari interventi con maggiore sviluppo delle capacità decisionali della famiglia, non più in solitudine di fronte ai tanti problemi, ma consapevole e partecipe.

L'obiettivo finale è promuovere la salute e il benessere globale del bambino/adolescente nel contesto della sua famiglia, in vista di una vita da adulto la più autonoma e la più felice possibile, compatibilmente con le sue problematiche biomediche.

Giulietta Angelelli Cafiero

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.

L'INTEGRAZIONE SOCIO-SANITARIA

Iniziamo in questo numero una collaborazione con Renza Galuppi Presidente di UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare, membro elettivo della Consulta delle Malattie Rare, istituita nel 2006 per collaborare con il Centro Nazionale Malattie Rare presso l'Istituto Superiore di Sanità. L'istituzione della Consulta costituisce un importante passo avanti rispetto alla realizzazione di un piano sanitario specifico per le Malattie Rare e per questo abbiamo ritenuto importante riferirne l'attività. Come primo intervento operativo sono stati costituiti 6 tavoli di consultazioni su distinti temi, tra cui l'integrazione socio-sanitaria, di cui la presidente Galuppi è stata il relatore. Le abbiamo chiesto di riferire sul lavoro svolto.

In fase di premessa il gruppo di lavoro ha sostenuto che l'impianto normativo relativo

alle problematiche socio-sanitarie nel nostro Paese è rispondente in linea generale ai bisogni delle persone con disabilità e dei loro familiari, ma non è adeguato alle peculiarità delle malattie rare.

Per questo aspetto, si fa riferimento, in particolare, alla L. 328/2000, art. 14 "Disposizioni per la realizzazione di particolari interventi di integrazione e sostegno sociale".

Inoltre, si è rilevato che l'attività di indirizzo sia Statale che Regionale vede attualmente impegnati diversi Tavoli di Lavoro nell'ambito delle problematiche connesse all'integrazione socio-sanitaria, con un evidente rischio di sovrapposizione e di dispersione di energie. In fase di premessa si è rilevato, inoltre, che l'integrazione socio-sanitaria dovrebbe svilupparsi attraverso l'interazione tra diversi

piani istituzionali (Ministero della Salute, Ministero della Pubblica Istruzione, Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali ecc).

E' stato rilevato inoltre che l'attuazione della normativa a macchia di leopardo sul territorio nazionale necessita il richiamo a misure di uniformità ed equità.

Con questa premessa, il gruppo di lavoro ha identificato e discusso le seguenti criticità:

- Carenza dei Piani di Zona/non piena attuazione
- Qualità delle abilità professionali degli operatori (esperienza).
- Carenza di coordinamento tra la fase sociale e la fase sanitaria dell'assistenza
- Mancanza di equità, carenze organizzative, strutturali e professionali, esiguità di risorse (si riporta la difficoltà nell'accesso e nella qualità delle terapie riabilitative)
- Carenza di informazioni in ambito scolastico sulle malattie rare
- Difficoltà nell'integrazione scolastica

un sanguinamento dal naso, evitando di spingere la punta della pompetta troppo in profondità e verso la parte interna della narice.

• Per i bambini più grandi che possono soffiare il naso: instillare in ogni narice il contenuto di un intero contagocce di soluzione fisiologica, mentre il bambino è sdraiato con la testa leggermente reclinata all'indietro. Attendere un minuto affinché il liquido ammorbidisca e liberi il muco, poi fare soffiare il naso al bambino. Questa operazione può essere ripetuta molte volte in un giorno per pulire completamente le narici.

Liberare il naso è l'unico modo per evitare che catarro e infiammazione del naso favoriscano un'infezione che, oltre a coinvolgere il naso, può risalire verso le orecchie, raggiungere le tonsille o scendere verso la faringe e i bronchi, richiedendo poi la necessità di terapie e esami specifici: endoscopia, radiografia, ultrasuonografia, transilluminazione, biopsia, coltura del muco.

Si consiglia l'intervento del pediatra quando: la respirazione è difficoltosa e non migliora dopo aver pulito il naso; c'è mal d'orecchio o dolore alle cavità paranasali, cioè alla fronte o agli zigomi; il muco nasale è gialloverde da più di 3 giorni; gli occhi presentano una suppurazione gialla oltre ad essere rossi e lacrimanti; c'è febbre oltre i 38°C da oltre 72 ore; le cure che avete messo in atto non sono state efficaci e il bambino dopo 5-7 giorni non migliora.

I farmaci: Antinfiammatori, Antipiretici, Broncodilatatori, Decongestionanti, Sedativi della tosse, Mucolitici o Fluidificanti.



In questa rubrica raccogliamo esperienze, consigli utili e soluzioni pratiche ai diversi problemi che i genitori si trovano a dover affrontare nel percorso di crescita dei loro figli

INFIAMMAZIONI NASALI: PREVENZIONE E TERAPIA

Il concetto di igiene nasale, ossia di pulizia quotidiana delle fosse nasali, purtroppo non è ancora molto diffuso e mentre si dà grande importanza all'igiene di altre parti del corpo si trascura quella di un organo che, di fatto, rappresenta il nostro canale preferenziale con la vita. È, infatti, attraverso il naso e grazie al naso che il nostro organismo può ricevere l'ossigeno filtrato dalle impurità, dai virus e dai batteri presenti nell'aria.

La presenza di muco ostruttivo nel naso costituisce per il neonato, il bambino e l'adulto un problema. Risulta, pertanto, importante mettere in atto procedure che consentano di mantenere la perfetta funzione della mucosa nasale.

• Per i bambini più piccoli che non sanno soffiare il naso: instillare più gocce di soluzione fisiologica in ogni narice. Dopo pochi minuti, usare una pompetta aspiratrice o un tampone di cotone per asportare il muco sciolto; chiudere completamente entrambe le narici, una con la punta della pompetta e l'altra col dito. Attenzione però a non causare

ARTETERAPIA E SINDROME ADHD

Come curare con l'arte

L'arte (arte plastica, musica, danza, teatro, poesia) offre, come il gioco, l'opportunità di ri-immersersi interamente nei sensi. L'utilizzo in campo terapeutico di questa forma di espressione ha mostrato che è possibile migliorare o addirittura risolvere i disturbi da deficit di attenzione ed iperattività (sindrome ADHD - Attention/Deficit/Hyperactivity Disorder). Spesso infatti l'iperattività, l'inattenzione, l'impulsività sono legate alla incapacità da parte dell'adulto di trovare un adeguato canale espressivo per comunicare con il bambino iperattivo.

L'arteterapia utilizza un tipo di comunicazione non verbale costruita su un codice di forme, segni ed immagini.

Questo approccio terapeutico fa ricorso al mezzo artistico in quanto esso è facilmente accettato dal bambino perché coinvolge la dimensione ludica ed evita di far insorgere l'ansia da prestazione.

L'espressione artistica è un ottimo strumento di comunicazione quando si ha difficoltà a trovare le parole per verbalizzare le proprie emozioni. E siccome Fare è Capire (se vedo dimentico, se ascolto ricordo, se faccio capisco, Confucio), permette di raggiungere l'auto-valutazione e la consapevolezza. Ovviamente l'attenzione del terapeuta non è rivolta all'addestramento artistico ma alla decodifica del linguaggio grafico-plastico come specchio delle vicende del bambino.

E' di particolare interesse l'applicazione dell'Arteterapia nei casi di sindrome ADHD.

Molte ricerche hanno dimostrato che se si aumentasse la sensibilità e la conoscenza collettiva riguardo alle metodiche attente alla complessità relazionale del mondo dei bambini e delle loro famiglie e che favoriscano le loro potenzialità creative, moltissimi candidati alla diagnosi di Sindrome ADHD e al trattamento farmacologico troverebbero la maniera di risolvere i loro problemi, basandosi sulle loro stesse risorse senza che debbano attraversare lo sgradevole vissuto di percepirsi come bambini diversi da altri bambini più fortunati.

In Italia esiste l'Associazione Professionale Italiana Arteterapeuti (A.P.I.A.R.T.): sito web digilander.libero.it/apiart

Amyel Garnaoui Loy



Adesso lasciatemi leggere!

A cura di Simona Pignalosa

L'evento dell'ospedalizzazione, difficile anche per gli adulti, è, a maggior ragione, traumatico per i bambini. L'ospedale fa paura perché è il luogo della malattia e della sofferenza, ma anche perché separa i bambini dai rassicuranti riferimenti della vita quotidiana - casa, famiglia, scuola - che preservano il loro senso di sicurezza. L'angoscia del distacco e la sofferenza fisica e morale si esprimono nella paura del termometro, degli apparecchi sanitari, delle visite mediche, della preparazione agli interventi, della siringa. Per fortuna oggi è un patrimonio comune a tutte le strutture pediatriche il principio dell'umanizzazione dei reparti per bambini, secondo l'intuizione del dottor James Robertson che negli anni '60 teorizzò la necessità che l'ospedale fosse in grado di accogliere e curare non tanto la malattia, quanto il bambino tutto intero, con i suoi bisogni di sicurezza, di affetto, di gioco e che la guarigione del corpo passasse anche attraverso la serenità della mente. A tale scopo è indispensabile l'alleanza terapeutica tra gli operatori sanitari e la famiglia che - insieme a volontari, maestre, animatori - si coalizzano per sconfiggere il "lupo cattivo" della paura e dell'angoscia.

Nel concreto ciò significa la presenza di un genitore o di un familiare per tutto il tempo del ricovero: un'acquisizione generalizzata da non moltissimi anni. Poi la presenza di sale riservate al gioco, per distinguere il più possibile gli spazi dedicati alla cura da quelli destinati allo svago, in modo che ci sia un angolo rassicurante dove il bambino sa che le intrusioni di medici e infermieri non possono raggiungerlo.

Negli sforzi che facciamo per rendere più accettabile un'esperienza così lacerante, troviamo un prezioso alleato nei libri. Perché un libro fa viaggiare nel tempo e nello spazio, perché è capace di far dimenticare il momento presente, perché può trasformare il lettore in qualcosa d'altro, perché regala un momento di serenità. E poi: perché è facile da trasportare, perché si può rileggere infinite volte, perché ci sono momenti in cui mamma e papà non hanno voglia di inventare una favola.

Tra i testi per bambini e adolescenti ci sono anche quelli che affrontano proprio il tema della malattia e delle cure, offrendo ai piccoli lettori la possibilità di identificarsi con protagonisti coraggiosi che riescono a superare una realtà che genera dolore e paura. In Italia non ci sono molti libri sull'argomento, cercheremo in questo numero e nei successivi di offrire alcuni suggerimenti di lettura che speriamo pos-

Anna Lavatelli

Alex non ha paura di niente

Casale Monferrato, Piemme Junior, 1998
Il battello a vapore Serie bianca n. 27
64 pagine. 6,90 €

Età di lettura: da 3 a 6 anni



Contrariamente a quanto dichiara il titolo, Alex ha molta paura. Deve essere operato di appendicite e fantastica immaginando strumenti sanitari orribili: siringhe grosse come il trapano di papà e forbici come il trinciapollo di mamma. In ospedale cerca di farsi coraggio, anche se il cuore gli batte all'impazzata quando vengono a visitarlo e gli fanno i prelievi. Il suo comportamento colpisce Giulio, un bambino più piccolo, che ingenuamente si convince che Alex sia molto, molto coraggioso. Il tipo adatto per chiedere aiuto contro le proprie paure. Alex non osa disilluderlo e si sforza di convincerlo che non c'è nulla da temere. Giulio, entusiasta, racconta agli altri piccoli ricoverati di quanto è forte Alex. Mentre tutti gli chiedono come si fa a vincere la fuffa, Alex pensa "che tutto quel coraggio, in fondo, gli è venuto fuori dalla gran paura".

sano aiutare noi e i nostri bambini. Libri da consigliare agli ospedali che hanno una biblioteca per i pazienti, libri da ordinare in libreria.

Renza Galuppi