

LA NOSTRA ATTIVITÀ:

- **DIFFONDIAMO** la conoscenza della sindrome "Del22" in tutti gli ambiti sociali, attraverso la distribuzione di materiale educativo, l'organizzazione di convegni scientifici e corsi di formazione
- **SOSTENIAMO** le famiglie con attività di accoglienza, comunicazione e informazione
- **COLLABORIAMO** a progetti di ricerca scientifica e sociale dedicati a tale condizione
- **FAVORIAMO** il benessere psicosociale delle famiglie attraverso eventi finalizzati alla condivisione e alla relazionalità
- **PROMUOVIAMO** l'inserimento sociale e lavorativo delle persone con "Del 22" attraverso progetti mirati
- **SVILUPPIAMO** la comunicazione internazionale, collaborando con organismi, società scientifiche e associazioni "Del 22" presenti negli altri Paesi



Tutti i Soci svolgono le attività associative a titolo volontario e gratuito

SEDE LEGALE

Via dei Prati della Farnesina, 13
00135 ROMA

Tel e fax 06 37514488

e-mail segreteria@aidel22.it

web: www.aidel22.it



C.F. 97282430582

Per adesioni e donazioni:

Conto Corrente Postale n° 38084521
IT54 B076 0103 2000 0003 8084 521
Conto Banca Prossima IBAN
IT57 B033 5901 6001 0000 0003 383

Per la destinazione del 5 per mille:

casella per ONLUS C.F. 97282430582



Associazione Italiana delezione del Cromosoma 22 **ONLUS**
Associazione di Promozione Sociale

Aidel22 Onlus è un'organizzazione senza fini di lucro nata nel 2002; ha sede legale a Roma ed è articolata in 16 sedi regionali curate da rispettivi Soci referenti regionali.

Si rivolge alle persone affette dalla Sindrome da "Delezione del cromosoma 22q11.2", alle loro famiglie, alla comunità scientifica e al pubblico per informare, promuovere attività e contribuire a migliorare la qualità della vita delle persone affette da questa Malattia Rara di natura genetica. Dal 2015 Aidel22 Onlus ha assunto la forma giuridica di **Associazione di Promozione Sociale**, per meglio sviluppare azioni specifiche rivolte all'integrazione sociale a diversi livelli, scolastica e lavorativa di bambini, ragazzi e giovani adulti che vivono questa condizione.

Aidel22 Onlus è inserita nella rete delle Malattie Rare a livello

- **nazionale**, con UNIAMO-Firm, Istituto Superiore Sanità-C.N.M.R., Telethon;
- **europeo** con 22q11Europe; Eurordis; Orphanet
- **internazionale** con 22q11.2 International Foundation Inc.

CHE COS'È LA DELEZIONE DEL CROMOSOMA 22q11.2

Si tratta di una sindrome rara di natura genetica caratterizzata dalla mancanza di un frammento (delezione) in uno dei due cromosomi 22. Ad essa sono riconducibili le sindromi di DiGeorge e Velo-cardio-facciale, attualmente accorpate in un unico quadro, con espressività clinica altamente variabile ridenominata "Sindrome da delezione 22q11.2"

Le persone con "Del22" presentano spesso delle caratteristiche fisiche e dei segni clinici riconoscibili e comuni tra loro; a volte però l'aspetto esteriore sfumato e i segni clinici altamente variabili, rendono difficile il riconoscimento. Il sospetto clinico deve essere confermato su un campione di sangue con l'analisi di citogenetica FISH22 o con la MLPA, una tecnica molecolare più avanzata. Tali test diagnostici non sono ancora sufficientemente diffusi, pertanto è possibile che la prevalenza sulla popolazione, attualmente stimata intorno a 1/4.000 nati, sia anche maggiore.

COMITATO SCIENTIFICO

• Prof. Antonio BALDINI

Università Federico II Istituto Biogenetica C.N.R.

• Prof. Massimo BIONDI

Università la Sapienza

Dipartimento di Scienze Psichiatriche.

• Prof. Bruno DALLAPICCOLA

Direttore Scientifico Ospedale Pediatrico Bambino Gesù.

• Dott.ssa Maria Cristina DIGILIO

Genetica Clinica Ospedale Pediatrico Bambino Gesù.

• Prof. Bruno MARINO (Coordinatore)

Università La Sapienza Cardiologia pediatrica.

• Prof. Pierpaolo MASTROIACOVO

Direttore International Center on Birth Defects.

• Prof. Alberto UGAZIO

Dipartimento di Pediatria Ospedale Pediatrico Bambino Gesù.

ASPETTI CLINICI

N.B. Le caratteristiche di seguito riportate non sono sempre tutte presenti nello stesso bambino o adulto con delezione del cromosoma 22.

PRINCIPALI CARATTERISTICHE FISICHE

Lineamenti del volto

- palpebre strette, naso con dorso largo, bocca piccola, anomalie del padiglione auricolare esterno

Malformazioni cardiache

- tetralogia di Fallot, tronco arterioso, interruzione dell'arco aortico, difetto interventricolare

Anomalie del palato

- palatoschisi, insufficienza del velo-faringe

Alterazioni del sistema immunitario

- immunodeficienza delle cellule T, assenza del timo

Alterazioni del metabolismo calcio-fosforo

- ipocalcemia, ipoparatiroidismo

ALTRE CARATTERISTICHE FISICHE

- anomalie oculari e otologiche, scoliosi, malformazioni genito-urinarie

ASPETTI NEURO-PSICOLOGICI

Competenze cognitive

- difficoltà di apprendimento di livello lieve o medio, spesso associate a difetti visuo-spaziali e difficoltà di attenzione e di concentrazione

Competenze sociali

- carattere introverso, difficoltà nella socializzazione, vulnerabilità ed insicurezza nelle situazioni sociali nuove

EVOLUZIONE DEI SINTOMI

PRIMI ANNI DI VITA

- difficoltà nella respirazione e difetti di ossigenazione legati alla cardiopatia e alle infezioni respiratorie ricorrenti
- difficoltà nell'alimentazione legate alle anomalie del palato, all'ipotonia dell'apparato digerente e alla frequente presenza di reflussi gastro-esofagei
- difficoltà di crescita legate alla presenza di cardiopatia ed ai disturbi di alimentazione
- diminuzione del tono muscolare, ritardo nell'acquisizione del linguaggio e nello sviluppo psicomotorio
- frequenti otiti con conseguente difetto di udito

ETÀ SCOLARE

- problemi di coordinazione motoria e lentezza
- difficoltà nella produzione verbale che può comportare un linguaggio poco comprensibile e una caratteristica voce nasale
- difficoltà di attenzione e di concentrazione
- difficoltà nella costruzione di frasi complesse e nella matematica

ADOLESCENZA ED ETÀ ADULTA

- tendenza all'introversione ed all'isolamento sociale con possibilità di sviluppare tratti ansiosi e depressione
- difficoltà nel risolvere i problemi e nell'adattarsi alle diverse situazioni
- dipendenza da persone e situazioni
- possibilità di manifestare disturbi di natura psicotica