



Associazione Italiana delezione del Cromosoma 22 **ONLUS**

BILANCIO SOCIALE

2002-2012



INDICE

	pag.
1 INTRODUZIONE:	3
1.1 Perché scrivere il Bilancio Sociale di Aidel 22 Onlus	3
1.2 Il percorso verso il primo Bilancio Sociale	5
2 CHI SIAMO	7
2.1 La scheda anagrafica di Aidel22 Onlus	7
2.2 La nostra storia	9
2.3 La sindrome Del 22q11.2	11
2.4 La mission di Aidel22	18
2.5 Gli obiettivi da raggiungere	19
2.6 La nostra vision	21
3 GLI STAKEHOLDERS DI AIDEL 22	23
3.1 Gli associati	23
3.2 Il Comitato Scientifico	24
3.3 I Centri di riferimento M.R.	27
3.4 La federazione UNIAMO e le sue delegazioni regionali	28
3.5 Le affiliazioni nazionali e internazionali:	30
4 L'ASSETTO ISITITUZIONALE	35
4.1 L'Assemblea dei Soci	35
4.2 Gli organi di governo:	38
4.2.1 Il Presidente	38
4.2.2 Il Consiglio Direttivo	39
4.3 La trasparenza di gestione	40
4.4 La consulenza scientifica	41
5 LA NOSTRA ORGANIZZAZIONE	43
5.1 La struttura organizzativa	43
5.2 La base sociale	50
5.3 Il personale retribuito	52
5.4 I volontari di Aldel 22	54
6 ATTIVITÀ CON FINALITÀ SOCIALI	55
6.1 L'Assistenza alle famiglie	55
6.1.1 Accoglienza e sostegno	55
6.1.2 Comunicazione e informazione	56



	pag.
6.2 L'approccio alla malattia	63
6.2.1 La medicina narrativa	63
6.2.2 Un libro per i bambini Del 22	65
6.3 La formazione	74
I corsi di formazione per gli associati	74
6.4 Il benessere psico-sociale delle famiglie	77
Gli Eventi	77
7 ATTIVITÀ CON FINALITÀ SCIENTIFICHE	81
7.1 La divulgazione della sindrome	81
I nostri convegni	82
7.2 Il sostegno alla Ricerca	84
Progetti realizzati o in corso di realizzazione	84
Progetti da finanziare	86
7.3 La raccolta dati	87
7.3.1 Il Protocollo AIEOP	87
7.3.2 Il percorso diagnostico terapeutico assistenziale in Campania	89
8 LA DIMENSIONE ECONOMICA	91
8.1 Le fonti di finanziamento	91
8.1.1 Le quote associative	91
Andamento nel periodo 2002/2012	91
8.1.2 Le donazioni	92
Andamento nel periodo 2002/2012	94
8.1.3 Il contributo del 5 per mille	94
Andamento nel periodo 2006/2010	94
8.2 I Costi: andamento nei dieci anni	95
8.2.1 Il valore economico dei volontari	96
8.3 La rendicontazione del 5 per mille a.f. 2006/2009	96
8.4 Anno 2011: ultimo Bilancio consuntivo approvato	103
9 VERSO IL FUTURO	105
9.1 I prossimi passi	105
9.2 Le prospettive	108



1 - INTRODUZIONE

1.1 PERCHÉ SCRIVERE IL BILANCIO SOCIALE DI AIDEL 22 ONLUS

L'OCCASIONE

La celebrazione del primo decennale è l'occasione per fermarsi a riflettere sul percorso fatto, sugli obiettivi raggiunti e sui traguardi futuri. Il Bilancio sociale ci è sembrato lo strumento perfetto per certificare il profilo etico dell'associazione, per legittimare il ruolo morale che svolge, per evidenziare il suo contributo al miglioramento della qualità della vita non solo dei soggetti cui prevalentemente si rivolge, ma della società in cui opera.

Era il 7 giugno 2002, quando a Roma si celebrava il Terzo congresso mondiale della "Sindrome da Delezione del cromosoma 22q11.2". Due medici illuminati, Bruno Marino e Maria Cristina Digilio, invitarono le famiglie dei bambini a cui avevano diagnosticato la Sindrome a partecipare al congresso per conoscersi e confrontare le proprie esperienze.

Questa l'occasione, ma poi c'è stata la "scintilla": è bastato che ci parlassimo con il linguaggio dei genitori: "ma tu quando hai avuto la diagnosi?" "Come sta ora?" "Chi è il medico che lo segue?" "È stato operato?" "Ma quando ha iniziato a parlare?".

Avere un figlio con una diagnosi di malattia è sicuramente problematico, ma avere la diagnosi di una sindrome genetica rara, comporta una complessità di gestione che devi imparare ad affrontare da subito. E subito comprendi che non la puoi affrontare da solo. Ecco, è stato allora che abbiamo capito che, procedendo insieme nel cammino, potevamo fare di più e meglio per i nostri figli.

Ciascuno di noi ha messo a disposizione di tutti le proprie capacità e competenze e insieme ci siamo "inventati" come costruire Aidel22 Onlus.

Aidel22 è il frutto dell'inventiva, della generosità, della voglia di costruire di tanti genitori, divenuti dei volontari all'interno di un sistema socio sanitario, che progressivamente hanno imparato a conoscere e dove si sono inseriti come "portatori di interesse", insieme ad altre associazioni di malati rari, organizzate in una federazione. Lavorando all'interno di UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare, Aidel22 ha contribuito all'obiettivo di porre al centro dei tavoli decisionali, la tutela del paziente.

Insieme agli altri "portatori di interesse", ovvero i medici, le so-



L'OCCASIONE

cietà scientifiche, il Legislatore, le Istituzioni, l'industria farmaceutica, il mondo del volontariato, è stato possibile, in una condizione di parità tra gli interlocutori, avviare un processo culturale innovativo nei confronti delle Malattie Rare e un'attenzione specifica verso la gestione di sindromi ad alta complessità assistenziale, come la "Del22".

L'ESIGENZA

Aidel22 ONLUS è un'associazione di familiari volontari, che ha avvertito l'esigenza di diventare sempre più trasparente e comunicativa, al proprio interno come all'esterno.

L'intenzione è di cogliere le opportunità proprie del Bilancio Sociale, che rappresenta un efficace strumento per promuovere un confronto sui valori, sull'identità e sugli scopi dell'associazione, per riconoscere i risultati realizzati e per comunicare all'esterno le attività intraprese, le prospettive future.

In un mondo sempre più complesso e competitivo, anche per il no-profit diventa importante sapere produrre un report del proprio operato e render conto di quanto riesce a realizzare.

Questo documento affronta i concetti chiave in materia di rendicontazione sociale con l'obiettivo di far acquisire ai Consiglieri, ai Referenti regionali, ai soci, volontari di Aidel22 Onlus, la consapevolezza del ruolo sociale che l'associazione di cui sono membri attivi ha svolto negli ultimi dieci anni e che intende continuare a svolgere in futuro.

L'acquisizione di tale consapevolezza sarà il presupposto per dare forza alla comunicazione verso l'esterno del valore sociale rappresentato da Aidel22 Onlus.



IL PRESIDENTE



1.2 IL PERCORSO VERSO IL PRIMO BILANCIO SOCIALE

La decisione di realizzare il primo Bilancio sociale di Aidel22 è maturata in seno all'Assemblea Generale dei soci 2011, come punto focale della programmazione per il biennio 2011/2012 proposta dal Presidente e dal Consiglio Direttivo, riconfermati nella carica nel corso di tale Assemblea.

L'Assemblea Generale del marzo 2012, ha inserito il Bilancio Sociale come obiettivo specifico dell'anno in corso, assumendo, inoltre, la decisione di rendere pubblico e distribuire detto Bilancio in occasione della celebrazione del decennale di Aidel22.

La decisione ha comportato la necessità di costruire una rendicontazione relativa a tutto il periodo di attività dell'associazione, ovvero dalla sua costituzione **del 4 ottobre 2002 al decennale del 2012**.

Per la realizzazione del progetto alcuni membri del Consiglio Direttivo hanno frequentato il corso "Dumbo" organizzato dalla Federazione Italiana Malattie Rare UNIAMO e appositamente dedicato alle associazioni di malattie rare che intendono redigere il Bilancio Sociale. La finalità del progetto di formazione, è stata l'elaborazione condivisa con le associazioni federate di un modello specifico per le malattie rare sulla base delle "Linee guida e schemi per la redazione del bilancio sociale delle organizzazioni no-profit" contenute nell'Atto di indirizzo dell'Agenzia del terzo settore e che contenesse gli elementi essenziali previsti dallo standard del **Global Reporting Initiative (GRI)**.

Il processo di formazione del presente Bilancio sociale è stato basato sulla condivisione dell'iniziativa da parte degli associati e sul loro coinvolgimento, in primo luogo di coloro che hanno responsabilità di gestione dell'associazione Aidel22 Onlus.

La condivisione dei documenti informativi, la discussione sul metodo, il confronto sui principi informativi e la suddivisione dei compiti tra il gruppo di lavoro designato all'interno del Consiglio Direttivo e coordinato dal Presidente, hanno permesso la stesura del presente Bilancio Sociale.

La prima analisi ha riguardato l'individuazione degli "stakeholders", i portatori di interesse sia interni sia esterni all'associazione. Partendo dai soggetti individuati, sono stati analizzati i rapporti che intercorrono tra loro ed Aidel22, evidenziando in particolare le risorse umane ed economiche messe a disposizione dall'Associazione e la produzione di servizi offerti, grazie all'attività di mediazione svolta dall'associazione.

Dall'analisi comparativa dell'input e dell'output, viene evidenziato il ruolo sociale svolto da Aidel22 Onlus

Rispetto alle risorse umane ed economiche messe a disposizione, sono stati studiati due aspetti del funzionamento di Aidel22:

- 1) STRUTTURA ORGANIZZATIVA
- 2) DIMENSIONE ECONOMICA



Rispetto all'attività di servizio offerta, sono stati individuate due macroaree:

- 1) ATTIVITA' CON FINALITA' SOCIALE
 - 2) ATTIVITA' CON FINALITA' SCIENTIFICA
-

Il referente per il Bilancio Sociale è il Presidente dell'Associazione Aidel22 Onlus:
Dott.ssa Giulietta Angelelli Cafiero.
Contatti: Aidel22 tel. 06-37514488
e-mail: presidente@aidel22.it



2. CHI SIAMO

2.1 LA SCHEDA ANAGRAFICA DELL'ASSOCIAZIONE

Il nome ASSOCIAZIONE ITALIANA DELEZIONE CROMOSOMA 22 ONLUS deriva direttamente dal nome della sindrome di cui l'associazione si occupa. L'acronimo Aldel22 è composto dalle prime due lettere in maiuscolo che indicano il carattere nazionale dell'associazione, seguite dalle lettere in minuscolo "del22", che rappresenta la sigla della sindrome nel linguaggio medico scientifico.

La sede legale è collocata presso lo studio commercialista del rag. E. Trinca in Vicolo degli Orti Portuensi, 34-00149 Roma.

La sede operativa si trova in via Prati della Farnesina, 13 - 00135 Roma, nei pressi dello storico Ponte Milvio di epoca romana.

Qui è custodita la raccolta dei Libri dell'associazione: I Libri verbali dell'Assemblea e del Consiglio Direttivo; il Libro Soci; i Libri contabili con tutti i documenti contabili relativi ai movimenti finanziari ed i Bilanci di ciascun anno, a partire dalla costituzione dell'associazione.

Forma giuridica

L'Associazione Italiana Delezione cromosoma 22 nasce come ONLUS ai sensi del D.Lgs. 460/97, in quanto per Statuto ha come finalità "di realizzare senza fini di lucro la soluzione di problemi medici e sociali delle persone affette da sindrome da Delezione del cromosoma 22q11.2 (sindrome Di_George / velocardiofacciale) e sindromi affini e delle loro famiglie.

L'attività dell'Associazione si svolge esclusivamente per finalità di solidarietà sociale nei campi della:

- assistenza sociale o socio assistenziale;
- assistenza sanitaria;
- beneficenza;
- istruzione e formazione;
- ricerca scientifica;

Aldel22 Onlus è iscritta **nell'Anagrafe unica delle Onlus presso l'Agenzia dell'Entrate del Lazio** al n. 88370 dall'anno 2003.

L'Associazione è **membro della Federazione Italiana Malattie Rare UNIAMO**



LE DIMENSIONI DELL'ORGANIZZAZIONE

Dalla relazione al Bilancio presentato ed approvato dall'Assemblea Generale dei Soci del 3 marzo 2012 a Firenze, risulta che, per l'esercizio finanziario 2011, la situazione economica è la seguente:

Esercizio finanziario 2011		
	COSTI (€)	RICAVI (€)
Oneri di esercizio	46.575,04	
Ricavi d'esercizio		30.490,56
TOTALE	46.575,04	30.490,56
Perdita d'esercizio		16.084,48
TOTALE A PAREGGIO	46.575,04	46.575,04

La perdita d'esercizio su evidenziata, dipende dalla decisione del Consiglio Direttivo di utilizzare le somme percepite attraverso il contributo del 5 per mille, l'anno successivo a quello della data di versamento, che avviene sempre nell'ultimo periodo dell'anno (generalmente a dicembre). Attraverso la previsione di spesa condivisa in Assemblea Generale ai primi di ogni anno, si decide di attingere alla riserva del 5 per mille accantonata nell'esercizio dell'anno precedente.

Nota:

Per le informazioni sull'intero periodo di rendicontazione e gli ulteriori approfondimenti, si rimanda al cap. 8 - Dimensione economica

2.2 LA NOSTRA STORIA

L'idea di far nascere Aldel22 prese forma il 7 giugno 2002 intorno ad un grande tavolo fuori della sala plenaria dove stava volgendo al termine il III congresso mondiale sulla Delezione del cromosoma 22q11.2.



I protagonisti della scoperta della sindrome: da sin Momma, Di George, Shprintzen

Erano presenti circa venti famiglie raccolte vicino al prof. Bruno Marino, che raccontava dell'importanza di avere un'associazione di familiari a supporto dell'attività clinica e di ricerca, con la testimonianza diretta di Pierpaolo Mastroiacovo, da sempre impegnato con l'Associazione Persone Down e Leopoldo Torlonia, Presidente dell'Associazione Sindrome di Williams. Fu l'occasione per una prima conoscenza tra famiglie con pazienti "Del22" provenienti da diverse città, un primo scambio di indirizzi, la prima manifestazione di volontà.

Il primo incontro organizzato avvenne il 27 settembre 2002, ospitati nella sala consiliare del 28° Distretto scolastico. L'atmosfera era di grande entusiasmo e partecipazione: una bozza di statuto da discutere; le firme; le prime candidature; la scelta del nome da dare all'associazione.

L'appuntamento successivo fu il **4 ottobre 2002** presso lo studio del notaio Fenaltea, dove è nata **Aldel22 Onlus**.

La scelta di Roma come sede nazionale di Aldel22 è stata una conseguenza naturale e diretta del congresso mondiale ispiratore della nostra iniziativa e organizzato nel 2002 a cura dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù. La prima sede legale, pertanto, fu designata grazie alla disponibilità dell'OPBG di ospitarla in uno degli uffici del personale situati in zona Aurelia, non appartenente quindi all'area extraterritoriale.



La sede operativa, fu frutto della volontà dei soci fondatori di condividere questa esperienza, mettendo a disposizione di tutti non solo le proprie capacità, ma anche opportunità e risorse personali. La prima sede, fu quindi il 28° Distretto scolastico di Roma sito in via S. Godenzo 200, dove per delibera del Consiglio Distrettuale, Aidel22 poté usufruire di una stanza e soprattutto del contributo del personale in forza al Distretto in quel momento: le signore Patrizia e Daniela, le nostre prime volontarie.

Quando non fu più possibile rimanere presso il Distretto scolastico, il prof. Pierpaolo Mastroiacovo, membro del nostro Comitato Scientifico, ci mise a disposizione una postazione nella sede dell'International Center on Birth Defects (ICBD) di Via Pilo Albertelli. Quella scrivania, preziosa per la gratuità della sistemazione, diventò ancora più importante per la collocazione all'interno del centro di ricerca, dove trovammo motivi di stimolo e di sostegno, come la possibilità di partecipare alla costituenda SIMGePeD, dopo il trasferimento nel nuovo ufficio di ICBD in via Carlo Mirabello, dove "conquistammo" la nostra prima stanza. Ma di quel periodo, il ricordo più prezioso, è la vicinanza e l'amicizia con Alessandra Lisi, giovane ricercatrice, unica vittima nel 2006 di un incredibile incidente nella metropolitana di Roma, avvenuto mentre stava venendo in ufficio, dove tutti la aspettavamo...

Nel 2010 un ulteriore trasloco di ICBD, ci ha condotto a cercare una "nostra" sede operativa, che abbiamo trovato in Via Prati della Farnesina, 13, mentre per la sede legale siamo stati ospitati dallo studio del Rag. Ettore Trinca, anche lui amico e sostenitore della nostra causa.

Per la storia della nostra associazione è stata determinante l'apertura progressiva delle sedi regionali. Tale decisione fu determinata dalla volontà del Consiglio Direttivo di creare le condizioni per una maggiore incisività dell'azione di Aidel22 nella diffusione della conoscenza della Sindrome, obiettivo ritenuto prioritario.

L'individuazione del referente cui affidare la responsabilità della singola sede regionale è avvenuta in modo spontaneistico e determinato sostanzialmente dalla disponibilità dei singoli a contribuire al progetto associativo, anche se non è mai mancata la volontà di migliorare l'organizzazione, attraverso una scelta più selettiva dei referenti regionali, che nel tempo si sono avvicinati nelle diverse sedi.

Il numero delle sedi è andato progressivamente aumentando sino a raggiungere nel 2011 il numero di 16. L'impulso a tale incremento è stato determinato dalla decisione di portare nelle diverse città italiane la riunione annuale dei soci e di abbinarla sempre ad un convegno scientifico che coinvolgesse le strutture sanitarie locali, con i medici di riferimento che già si occupavano dei pazienti "Del 22".

La serie di eventi "Convegno e Assemblea" organizzati in città diverse (Torino, Milano, Bologna, Firenze, Roma, Napoli) ha permesso di creare le condizioni per una nuova aggregazione di famiglie e una forma migliore di collaborazione con le strutture sanitarie di riferimento, sviluppatasi poi in una nuova sede regionale Aidel22. L'assiduità dell'azione di divulgazione e degli interventi a sostegno delle famiglie ha reso possibile un incremento costante e progressivo del numero degli associati nel corso dei dieci anni.



Nel 2010 il Presidente e il Consiglio Direttivo decisero di investire sulla struttura organizzativa dell'associazione, potenziando le sedi regionali attraverso un corso di formazione rivolto ai referenti, tenuto da due relatori: un consulente di aziende socio-sanitarie ed uno psicologo del lavoro.

In quell'occasione fu meglio delineata la struttura organizzativa di Aidel22 e costruita l'identità delle sedi regionali, attraverso l'individuazione degli obiettivi regionali e rielaborando quelli della sede nazionale, in funzione del suo rapporto con le articolazioni territoriali.

Il giorno successivo, durante l'Assemblea Generale 2010, l'esperienza del corso formativo fu condivisa e dibattuta con i soci presenti. Furono, inoltre, evidenziate le opportunità che discendono dal rapporto con la Federazione Italiana delle Malattie Rare- UNIAMO.

Il corso di formazione, insieme ad un clima particolarmente sereno e produttivo sul piano delle relazioni interpersonali, ha rappresentato un nuovo punto di partenza, da cui tutti i soci hanno tratto motivo di slancio per la crescita di Aidel22.

Attualmente, l'attività dell'associazione è caratterizzata dalla collaborazione e dalla interdipendenza delle sedi regionali con la sede nazionale e delle sedi regionali tra di loro, in un reciproco scambio di attività e di partecipazione, che vuole coinvolgere tutti gli associati nei rispettivi territori.

2.3 LA SINDROME DA DELEZIONE 22Q11.2

(Sindrome di Di George/Sindrome velo-cardio-facciale)

La storia della sindrome

La sindrome di DiGeorge (DGS) venne descritta per la prima volta nel 1965 da Angelo DiGeorge, un medico statunitense di origini italiane che osservò in un gruppo di bambini un quadro clinico comune, caratterizzato da: malformazioni cardiache; convulsioni neonatali, dovute a ipocalcemia determinata dall'assenza delle paratiroidi, ghiandole che regolano la concentrazione di calcio nel sangue; infezioni ricorrenti, dovute ad assenza del timo, un organo localizzato agli apici del polmone che produce i linfociti T, cellule deputate alla difesa contro le infezioni; caratteristiche fenotipiche che definiscono una facies (aspetto) tipica di questi bambini.

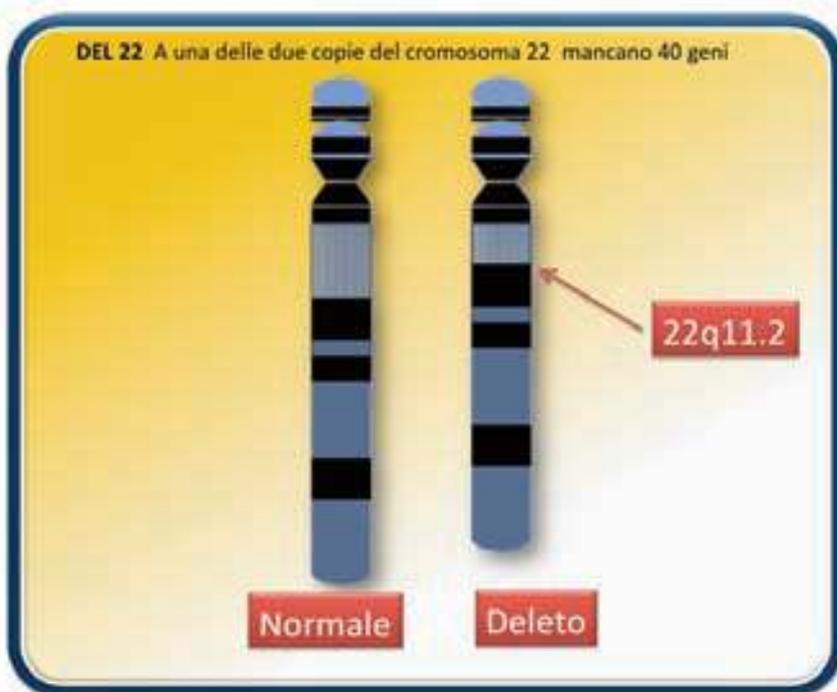
La causa di tale sindrome è rimasta sconosciuta fino al 1992 quando, in seguito a studi basati sull'ibridizzazione in situ FISH (fluorescent in situ hybridisation), è stato possibile identificare in questi pazienti una delezione di materiale genetico (cioè perdita) in corrispondenza del braccio lungo (q) del cromosoma 22. E' verosimile che in questa regione siano localizzati i geni che contribuiscono ad uno sviluppo fisiologico del bambino e che la loro assenza determini il quadro descritto da DiGeorge.

Nel 1976 un gruppo giapponese diretto dal Dott. Takao riportò, in una serie di pazienti, la presenza di cardiopatia congenita e facies caratteristica (simile a quella dei



pazienti descritti da DiGeorge) che fu definita come “cono-truncal anomaly face syndrome” (CTAFS); con questa terminologia si sottolineava la presenza di caratteristiche facciali ed alterazioni cardiache.

Nel 1978 Robert Shprintzen, otorino e chirurgo plastico, descrisse una “nuova sindrome” che presentava anomalie del palato, cardiopatia congenita e facies tipica e la chiamò Sindrome velo-cardio-facciale (VCFS). Sia nei pazienti descritti da Takao che in quelli descritti da Shprintzen non vi erano alterazioni del timo né delle paratiroidi, a differenza di quanto riportato da DiGeorge. In ogni caso, sia i pazienti descritti da DiGeorge che da Takao e da Shprintzen presentavano delle caratteristiche cliniche costanti ed altre variabilmente presenti. Il sospetto che si potesse trattare di malattie che riconoscessero basi patogenetiche comuni era forte ed infatti è stato dimostrato che oltre ai pazienti con sindrome di Di George, anche quelli descritti da Takao e da Shprintzen presentavano in oltre l'80% dei casi una delezione del cromosoma 22. **Tutte queste forme sono state, pertanto, inscrivibili ad un unico quadro clinico denominato “Sindrome da delezione del cromosoma 22”(22q11.2DS).**



L'incidenza della sindrome nella popolazione

L'incidenza della sindrome da delezione del cromosoma 22, riportata in diversi studi, a tutt'oggi è variabile tra 1:6000 e 1:2000 nati vivi, di cui più del 90% è portatore di una microdelezione del cromosoma 22. Dagli studi più recenti non sembra es-



serci correlazione ben definita tra l'estensione del tratto deletato e la sintomatologia clinica.

Nella maggior parte dei casi la delezione è causata da una mutazione "de novo", ma nell'8-28% dei casi la sindrome è ereditata per via autosomica dominante da uno dei genitori. Tuttavia la variabilità della espressione clinica (fenotipo clinico) inter ed intra familiare è una caratteristica ben nota; infatti sono stati individuati nella stessa famiglia genitori e/o familiari affetti con sintomatologia clinica diversa, spesso più sfumata. Queste osservazioni suggeriscono che **la delezione 22q11.2 sia più frequente di quanto dimostrato in precedenza ed è probabile che molti individui con lievi affezioni rimangano non diagnosticati fino a quando non venga posta diagnosi su un figlio**. Inoltre grazie al miglioramento delle terapie cardiocirurgiche, la storia naturale della malattia si è modificata comportando un aumento dell'aspettativa di vita.

Gli aspetti clinici

COME SI FA LA DIAGNOSI?

Si può arrivare a sospettare la 22q11.2 DS grazie a sintomi clinici, non sempre di facile lettura. Il sospetto clinico deve essere confermato su un campione di sangue con l'analisi di citogenetica (FISH22) o tecniche molecolari che dimostrano la microdelezione nella regione 22q11.

In caso di FISH22 positiva nel bambino è consigliabile eseguire lo stesso esame nei genitori, per verificare l'eventuale familiarità della patologia.

PRESENTAZIONE CLINICA

Il quadro clinico della 22q11.2 DS è molto eterogeneo.

Le manifestazioni cliniche che portano alla diagnosi nei primi due anni di vita sono frequentemente le cardiopatie congenite e le convulsioni dovute a ipocalcemia neonatale, mentre dopo i due anni di età, possono far nascere il sospetto della malattia sintomi più sfumati quali infezioni ricorrenti, ritardo nello sviluppo psicomotorio e/o del linguaggio, ipotiroidismo e alterazioni del comportamento.

ANOMALIE CARDIACHE

Le anomalie cardiache sono presenti nel 75% dei pazienti: per lo più difetti troncoconali, che consistono in **anomalie del tratto di efflusso del cuore**.

Le malformazioni cardiache congenite più frequenti sono l'interruzione dell'arco aortico tipo B, la persistenza del tronco arterioso, la tetralogia di Fallot, l'atresia polmonare con difetto del setto interventricolare, i difetti del setto interventricolare e le anomalie isolate dell'arco aortico.

IPOCALCEMIA

L'ipocalcemia neonatale, molto frequente in questi pazienti, è dovuta all'alterato sviluppo delle **paratiroidi**, ghiandole implicate nella regolazione dei livelli di calcio nel



sangue. L'ipocalcemia può essere responsabile di convulsioni, tremori o tetania neonatale (spasmi muscolari). Tale alterazione tende a correggersi nel tempo grazie a dei meccanismi di compenso messi in atto dal tessuto paratiroideo presente residuo.

ASPETTO FENOTIPICO

La **facies** dei bambini con del22q11.2DS presenta caratteristiche comuni: bocca piccola, rime palpebrali strette, padiglioni auricolari piccoli, naso prominente, ipertelorismo, micrognazia, palato ogivale e pienezza periorbitale Tali caratteristiche possono attenuarsi con l'età.

ALTERAZIONI IMMUNOLOGICHE

Il quadro delle anomalie immunologiche è molto ampio: varia da un normale profilo immunologico ad una completa **assenza di linfociti che necessita di un trapianto di timo o di midollo osseo**.

INFEZIONI

Circa il 60% dei pazienti presenta infezioni ricorrenti principalmente a carico delle vie respiratorie: alte vie (otiti, faringiti e sinusiti) e basse vie (bronchiti e broncopneumoniti).

MANIFESTAZIONI AUTOIMMUNI

Le alterazioni immunologiche della 22q11DS possono predisporre all'insorgenza di manifestazioni autoimmuni. Nel 10 - 20% di questi pazienti possono far parte del quadro clinico patologie autoimmuni, tra le più frequenti sono riportate l'Artrite Reumatoide Giovanile, la Porpora Trombocitopenica Idiopatica, l'Anemia emolitica autoimmune, la Pancitopenia autoimmune, il Diabete, la Tireopatia autoimmune, la Vitiligine e l'Epatite.

ANOMALIE OTORINOLARINGEE

Comuni sono le anomalie anatomiche otorinolaringee: frequente nei pazienti con VCFS è l'**insufficienza velo-faringea**, cioè un difetto funzionale del palato molle, che può comportare difficoltà nell'alimentazione e nel linguaggio; tipica manifestazione è la classica "voce nasale". La schisi palatina sottomucosa o la schisi palatina sottomucosa occulta (non visibile da un esame della bocca) sono comuni nella VCFS e spesso insieme all'insufficienza velo-faringea **vengono corrette con interventi chirurgici**.

DISTURBI DELL'ALIMENTAZIONE E ANOMALIE GASTROINTESTINALI

I disturbi più comuni sono il **reflusso gastroesofageo**, le **esofagiti** e la **costipazione cronica**. I bambini piccoli possono presentare una difficoltà a coordinare il riflesso di suzione/deglutizione/respiro, con lenta alimentazione ed episodi di rigurgito.



PROBLEMI TIROIDEI

Possono essere presenti **anomalie congenite della tiroide**. Raramente questi pazienti possono presentare disfunzione della tiroide. L'alterata funzione della tiroide può essere secondaria anche ad una tireopatia autoimmune.

ANOMALIE ODONTOIATRICHE

Molti bambini con 22q11.2DS presentano **ritardo nella formazione ed eruzione della dentizione permanente, carie dentali** dovute alle anomalie dello smalto ed alla fragilità dei denti **malocclusione e malposizioni dentarie**, dovute alle anomalie del palato.

ANOMALIE NEUROPSICHIATRICHE

La 22q11.2DS non è sempre associata a ritardo cognitivo, **nel 55% dei casi il livello cognitivo è collocabile nella norma o nella fascia del borderline cognitivo**.

Per il ritardo delle acquisizioni motorie molti bambini non iniziano a camminare in modo autonomo prima dei 18-24 mesi e mostrano fin dai primi giorni di vita difficoltà nella coordinazione motoria.

Rallentata è anche **l'acquisizione del linguaggio**. Le prime parole compaiono raramente prima del secondo anno di vita e la produzione linguistica può essere caratterizzata dalla presenza di **voce nasale e di difficoltà articolatorie** che rendono il linguaggio spesso poco comprensibile.

Nel corso dell'infanzia e dell'adolescenza, la produzione verbale rappresenta un processo cognitivo più semplice rispetto alla produzione visuo-spaziale, sebbene nelle molteplici abilità linguistiche si osservino delle difficoltà specifiche. Il ragionamento astratto e concettuale risulta spesso danneggiato e sono presenti disfunzioni nell'elaborazione di materiale non verbale, nella memoria visuo-spaziale e verbale e disturbi dell'attenzione, della comprensione e di alcune funzioni esecutive (in particolare pianificazione e problem solving).

Anche a **livello comportamentale** sono state individuate delle caratteristiche tipiche quali **l'instabilità emotiva, l'ansia, l'impulsività, l'inibizione ed una grande difficoltà a costruire i rapporti sociali** soprattutto con i pari.

Pertanto nei bambini sono più frequenti i disturbi comportamentali compatibili ad esempio con la sindrome da deficit d'attenzione senza o con iperattività, mentre negli adulti può rendersi evidente un disturbo di natura psicotica.

ANOMALIE ORTOPEDICHE

Con il passare degli anni questi bambini possono sviluppare scoliosi o cifo-scoliosi, dovute alla **debolezza muscolare**, che predispone ad alterazioni posturali. In alcuni casi, questi bambini possono presentare **difetti scheletrici congeniti**: piede torto, polidattilia, malformazioni vertebrali e delle ossa degli arti superiori.



PROBLEMATICHE SCOLASTICHE

Nella valutazione dell'**apprendimento scolastico** è presente un'ampia variabilità, ma è prevedibile che la maggior parte dei bambini necessiterà di assistenza per tutta la durata degli studi sia per la crescita culturale che per le relazioni sociali e il conseguimento delle diverse abilità. Oltre al supporto di un **insegnante di sostegno** per l'elaborazione di un corretto approccio pedagogico, sarà necessaria la collaborazione di uno **psicologo e di un logopedista**.

L'assistenza

La caratteristica della multi organicità e della variabilità dei sintomi, comporta la necessità di una gestione multidisciplinare dell'assistenza al paziente "Del 22".

Recentemente un gruppo di esperti internazionali, denominato "International 22q11.2 Deletion Syndrome Consortium", cui hanno partecipato il prof. Bruno Marino e la dott.ssa M.Cristina Digilio del nostro Comitato Scientifico, ha redatto "Le linee-guida multispecialistiche della Sindrome" riassunte nella tabella qui di seguito riportata.



Valutazioni e controlli raccomandati in pazienti con sindrome da microdelezione 22q11.2

Controllo	Alla diagnosi (0-12 mesi)	Infanzia (1-5 anni)	Età pre-scolare (6-11 anni)	Età scolare (12-18 anni)	Adolescenza (> 18 anni)	Età adulta
Calcemia, dosaggio paratormone	✓	✓	✓	✓	✓	✓
Dosaggio TSH, FT4	✓		✓	✓	✓	✓
Emocromo completo (annuale)	✓	✓	✓	✓	✓	✓
Sottopopolazioni linfocitarie	✓	✓	✓			
Visita oculistica	✓		✓	✓	✓	
Controllo del palato	✓	✓	✓			
Valutazione audiologica	✓	✓	✓			✓
Rx colonna cervicale (età >4 anni)			✓			
Valutazione per scoliosi	✓		✓		✓	
Visita odontoiatrica			✓	✓	✓	✓
Ecografia renale	✓					
Elettrocardiogramma	✓					✓
Ecocardiogramma	✓					
Valutazione di sviluppo	✓	✓	✓			
Controllo rendimento scolastico				✓	✓	
Valutazione socializzazione	✓	✓	✓	✓	✓	✓
Valutazione comportamentale	✓		✓	✓	✓	✓
Esame genetico ai genitori	✓				✓	✓
Consulenza genetica	✓				✓	✓
Visita ginecologica					✓	✓

Da: Bassett et al. *Practical Guidelines for Managing Patients With 22q11.2 Deletion Syndrome*. *J Pediatr* 2011;159:332-339.



2.4 LA MISSION DI AIDEL22

L'art. 2 dello Statuto di Aidel22 così stabilisce gli scopi e le finalità dell'associazione:

L'Associazione si propone di realizzare senza fini di lucro la soluzione di problemi medici e sociali delle persone affette da sindrome da Delezione del cromosoma 22q11.2 (sindrome Di George/velocardiofacciale) e sindromi affini e delle loro famiglie.

L'attività dell'Associazione si svolge esclusivamente per finalità di solidarietà sociale nei campi della:

- assistenza sociale o socio assistenziale;
- assistenza sanitaria;
- beneficenza;
- istruzione e formazione;
- ricerca scientifica;

L'Associazione ha come finalità la fornitura, senza fini di lucro, del supporto per consentire ai propri associati e alle loro famiglie di affrontare correttamente i problemi medici, legali e sociali connessi alla sindrome da Delezione del cromosoma 22q11.2(sindrome Di_George/velocardiofacciale) e sindromi affini.

Durante l'incontro formativo **“Il modo migliore per predire il futuro è inventarlo”**, il Consiglio Direttivo ed i Referenti regionali hanno approfondito e rielaborato l'idea comune di “missione di Aidel22”, alla luce delle nuove realtà territoriali costituite in sedi regionali.

La mission di Aidel22, ha trovato una più puntuale formulazione, proposta e condivisa con gli altri soci in occasione dell' Assemblea Generale del 21 marzo 2010:

- **Migliorare la qualità della vita delle persone con “Del22”**
- **Educare alla diversità**

I NOSTRI VALORI

Eticità: la nostra attività è ispirata unicamente a fini non lucrativi, attraverso l'impegno di volontari;

Solidarietà: con la nostra attività intendiamo dare sostegno a tutte le persone che, accomunate dalla diagnosi “Del22q11.2”, vivono in Italia una situazione di svantaggio socio-sanitario;



Eguaglianza: la diversità nella salute non deve rappresentare una disegualianza, ma una condizione di vita cui bisogna educare sia chi la vive in prima persona, sia il contesto sociale in cui il malato dovrà integrarsi, sia il sistema sanitario che deve assisterlo.

2.5 GLI OBIETTIVI DA RAGGIUNGERE

Lo Statuto dell'associazione all'art. 2 indica l'oggetto sociale:

L'oggetto sociale é rappresentato dal raggiungimento e il perseguimento dei seguenti obiettivi:

- 1 *Promuovere e divulgare le conoscenze sulla sindrome da Delezione del cromosoma 22 q11.2 (sindrome Di George/velocardiofacciale);*
- 2 *Promuovere e coordinare progetti di ricerca scientifica finalizzati;*
- 3 *Coordinare attraverso il proprio Comitato Tecnico Scientifico le ricerche sulla sindrome da Delezione del cromosoma 22q11.2 (sindrome Di George/velocardiofacciale) negli Istituti di ricerca nazionali evitando la sovrapposizione delle risorse economiche;*
- 4 *Raccogliere, coordinare , divulgare e pubblicare i risultati delle ricerche nazionali ed internazionali;*
- 5 *Tradurre in italiano pubblicazioni estere;*
- 6 *Promuovere la realizzazione di un canale informativo specifico per le scuole di ogni ordine e grado;*
- 7 *Elaborare protocolli genetici e medici per la diagnosi e la terapia della sindrome da Delezione del cromosoma22 (sindrome Di George/velocardiofacciale);*
- 8 *Organizzare periodici convegni scientifici per verificare, confrontare e informare sui risultati della ricerca sulla sindrome da Delezione del cromosoma 22 (sindrome Di George/velocardiofacciale);*
- 9 *Promuovere e gestire i contatti con le Associazioni affini, attive nei paesi esteri;*
- 10 *Organizzare periodiche riunioni dei pazienti, delle famiglie e dei riabilitatori.*

Il raggiungimento degli obiettivi suesposti viene perseguito attraverso i seguenti poteri:

- *promuovere e realizzare la ricerca scientifica;*
- *fornire consulenza di carattere medico e legale ai propri associati;*
- *pubblicare e divulgare informazioni di carattere scientifico, didattico e legale;*
- *cooperare con altre strutture che operano con simile oggetto sociale;*



- *supportare, amministrare o costituire altre strutture di ricerca;*
- *raccogliere fondi attraverso donazioni di persone o di società da utilizzare per programmi in corso o da destinare a riserva per programmi futuri;*
- *accedere a programmi di finanziamento Nazionali o Internazionali;*
- *acquistare e affittare proprietà di qualunque tipo per disporre secondo le esigenze;*
- *depositare o investire i fondi con qualunque sistema legale utilizzando, eventualmente il supporto di un consulente finanziario;*
- *stipulare polizze di assicurazione a copertura di ogni prevedibile rischio per le proprietà della Associazione Italiana Delezione Cromosoma 22;*
- *provvedere affinché per i dipendenti della Associazione Italiana Delezione Cromosoma 22;*
- *vengano versati i contributi di legge previsti dalla legislazione vigente;*
- *tenere contatti o fornire servizi ad altre strutture o per loro conto;*
- *perpetrare qualunque iniziativa concessa dalla legge nel perseguimento dell'oggetto sociale.*

Nel corso delle riunioni del 20 e 21 marzo 2010 si è voluto declinare collegialmente gli obiettivi fissati dallo Statuto in attività concrete, di carattere prioritario e che tenessero conto dell'esperienza maturata nei primi anni di esistenza dell'associazione.

OBIETTIVI DELLA SEDE NAZIONALE

- Legittimazione nei confronti dei decisori (Istituzioni nazionali e regionali)
- Sostegno alla ricerca (di base, clinica e socio-assistenziale)
- Diffusione del Protocollo Diagnostico Terapeutico Assistenziale (Nei diversi territori regionali)

OBIETTIVI DELLE SEDI REGIONALI

- Aggregare le famiglie, creando rete tra i soci
- Diffondere informazioni verso le famiglie coinvolte sui percorsi burocratici e amministrativi
 - Sostenere psicologicamente le famiglie attraverso i rapporti personali e la condivisione di esperienze

OBIETTIVI COMUNI NAZIONALI E REGIONALI

- Monitorare l'attività di servizio dei Centri di Riferimento per le malattie rare
- Sostenere l'integrazione sociale delle persone affette dalla sindrome



2.6 LA VISION

La “Vision”, il punto di arrivo che i soci di Aidel22 vorrebbero vedere concretizzato, può essere differenziato attraverso ***tre obiettivi da raggiungere progressivamente:***

- La Sindrome da Delezione del cromosoma 22 è conosciuta in tutti gli ambiti scientifici, sociali, istituzionali, nell’opinione pubblica
- Ciascuna persona affetto dalla sindrome è assistita in modo appropriato fin dalla nascita
- Attraverso l’azione di ricerca è stata trovata “la cura” per la sindrome

Aidel22 avrà ragione di esistere, finché non si approderà a tutti e tre questi punti di arrivo.



3. GLI STAKEHOLDERS DI AIDEL22

3.1. GLI ASSOCIATI

Gli associati di un'organizzazione che si occupa di una malattia rara, sono per definizione le persone che ne sono affette, i loro familiari e la rete di tutti coloro che a vario titolo e con diverse funzioni si prendono cura di chi si trova a vivere questa condizione.

L'incidenza della sindrome Del 22, riconosciuta a livello mondiale in un rapporto di 1 a 4.000 nati, induce a stimare come rilevante il numero delle persone affette in Italia.

Tale considerazione confrontata con il numero dei pazienti seguiti presso i Centri di riferimento accreditati per la sindrome e annotati nei rispettivi Registri regionali, evidenzia una sostanziale sottostima del numero dei pazienti, da imputare ragionevolmente ad una mancata diagnosi.

Il problema della mancanza di diagnosi per molti pazienti che presentano anche evidenti manifestazioni cliniche della sindrome, ma che non hanno trovato chi fosse in grado di interpretarle, è sicuramente un grave danno: personale per i pazienti, sociale per la collettività. Questo costituisce per Aidel22 la motivazione più forte ad impegnarsi nella diffusione della conoscenza della Sindrome in ambito medico.

Coloro che, grazie ad un lento ma costante progresso nell'individuazione del sospetto diagnostico, hanno avuto la possibilità di una diagnosi precoce, sono sicuramente orientati ad avvicinarsi all'Associazione, per conoscere meglio gli aspetti della terapia e soprattutto per uscire dal senso di isolamento che viene percepito dopo aver appreso di dover affrontare una sindrome rara.

I genitori dei bambini che hanno potuto avere una diagnosi quasi subito dopo la nascita o addirittura nel periodo prenatale, hanno come prima reazione l'impulso di trovare attraverso Internet tutte le informazioni possibili. In questo modo apprendono dell'esistenza dell'associazione, ma il passaggio successivo di contattare telefonicamente o di scrivere una mail non è scontato e normalmente richiede una pausa di riflessione da parte degli interessati. Il passaggio ancora successivo di iscriversi per far parte dell'organizzazione è più difficile da affrontare, quasi rappresentasse un'identificazione definitiva con la malattia che, a livello inconscio, si rifiuta. Presa la decisione di aderire all'associazione, diventa più facile poi partecipare alle attività proposte, soprattutto se legate a conoscenze scientifiche e, per una minoranza di soci, diventare un membro attivo dell'organizzazione.

Più semplice è l'adesione di coloro che, anche se non direttamente coinvolti nella sindrome, sono interessati alle problematiche relative alla condizione di disabilità in generale e, venuti a conoscenza dell'attività di volontariato svolta dall'associazione,



si iscrivono perché riconoscono nella nostra attività una funzione sociale rilevante, che apprezzano.

La storia di questi dieci anni mostra una sostanziale stabilità degli associati ad Aidel22, in quanto il gruppo dei fondatori e degli iscritti nei primissimi anni è rimasto praticamente intatto fino ad oggi.

3.2 IL COMITATO SCIENTIFICO

Il Comitato Tecnico Scientifico di Aidel 22 è composto da:

- Prof. Bruno MARINO (Coordinatore)
Direttore del Dipartimento di Pediatria - Università La Sapienza - Roma
- Prof. Antonio BALDINI
Università Federico II- Istituto di genetica e biofisica CNR- Napoli
- Prof. Massimo BIONDI
Direttore del Dipartimento di Scienze Psichiatriche e Medicina Psicologica della Sapienza - Roma
- Prof. Bruno DALLAPICCOLA
Direttore Scientifico Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma
- Dr.ssa Maria Cristina DIGILIO
Genetica Clinica - Ospedale Bambino Gesù - Roma
- Prof. Pierpaolo MASTROIACOVO
Direttore International Center on Birth Defects - Roma
- Prof. Alberto UGAZIO
Dipartimento di Pediatria - Ospedale Bambino Gesù - Roma

La composizione del Comitato è stata dettata dall'alta professionalità dei suoi membri in merito ad una specifica esperienza sulla Sindrome "Del 22"



Il Prof. Bruno Marino, cardiologo pediatra, direttore del Dipartimento di Pediatria dell'Università La Sapienza, è il pioniere degli studi sulla correlazione tra le patologie cardiache e la sindrome Del 22.

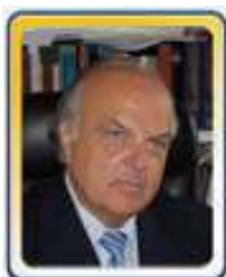
È il coordinatore del Comitato Scientifico e rappresenta il collegamento diretto con l'Associazione per l'attività di divulgazione scientifica e la definizione dei progetti clinici da porre in essere.



Il Prof. Antonio Baldini è un genetista, ricercatore di fama mondiale cui va il merito di aver individuato per primo il gene TBX1, quale maggior responsabile del fenotipo che caratterizza la sindrome da delezione del cromosoma 22q11.2



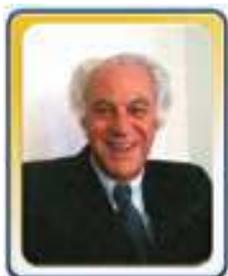
Il Prof. Massimo Biondi, psichiatra, con il suo gruppo di lavoro del Policlinico Umberto I, si occupa delle manifestazioni psicotiche negli adulti del22, ricercandone le correlazioni con la sindrome, attraverso l'osservazione clinica.



Il Prof. Bruno Dallapiccola, genetista, ricercatore, massimo esperto di Malattie Rare in campo nazionale ed europeo, è stato tra i primi genetisti in Italia ad occuparsi della diagnosi e della presa in carico dei pazienti "Del22"



La Dott.ssa Maria Cristina Digilio, pediatra, genetista clinica, ha prodotto un elevato numero di pubblicazioni sulla sindrome ed ha in carico presso il suo reparto di Genetica clinica il maggior numero in Italia di pazienti con Del 22



Il Prof. Pierpaolo Mastroiacovo, è il Direttore di ICBD, un istituto di ricerca internazionale che si occupa dello studio delle malformazioni congenite. E' il fondatore della SIMGePeD, la società scientifica che raccoglie i pediatri genetisti clinici che si occupano di malattie genetiche a disabilità complessa, come la Del 22.



Il Prof. Alberto Ugazio, pediatra di fama internazionale, è direttore del Dipartimento di Pediatria dell'Ospedale Bambino Gesù e Presidente della Società Italiana di Pediatria. Ha promosso attraverso il Comitato di Studi Strategici per le Immunodeficienze dell'AIEOP (Associazione Italiana Ematologia e Oncologia Pediatrica) la stesura del Protocollo diagnostico e le raccomandazioni terapeutiche, primo esempio in Italia per la "Del 22".

Nella struttura organizzativa di Aldel 22, la caratteristica del rapporto tra gli Organi decisionali e il Comitato scientifico è la totale indipendenza dei soggetti. Infatti, essendo in costante dialogo e scambio di informazioni e di esperienze, il Consiglio Direttivo e il Comitato Scientifico agiscono condividendo le finalità dell'associazione, in piena autonomia e nel rispetto dei rispettivi ambiti di competenza che sono gestionale e scientifico.

L'associazione, mentre rivendica una propria posizione di libertà di azione nella tutela dell'interesse della persona affetta dalla sindrome, conferma il ruolo imprescindibile svolto dalla comunità medico-scientifica per il raggiungimento degli obiettivi comuni, confidando che l'apporto di ciascun soggetto riesca a comporsi in un quadro unitario di sostegno al malato raro.



3.3 I CENTRI DI RIFERIMENTO PER LE MALATTIE RARE

La Rete nazionale delle malattie rare si articola in Centri di diagnosi e cura, individuati dalle Regioni attraverso atti normativi e accreditati per la formulazione di diagnosi di malattia rara e l'erogazione delle relative cure in regime di esenzione. Successivamente alla diagnosi, i Centri provvedono anche alla formulazione del piano terapeutico appropriato.

L'esistenza di tali centri non garantisce di per sé l'efficacia e l'appropriatezza della terapia dei pazienti "Del 22". Il lavoro svolto nei dieci anni di attività di Aldel22 è stato orientato alla creazione di un rapporto diretto con ciascuno dei Centri di riferimento regionali, al fine di individuare, come prima azione, il "case manager", la figura del medico di riferimento, cui affidare la presa in carico globale del paziente e, successivamente, di promuovere nella struttura organizzativa del Centro stesso, l'adozione di un protocollo multidisciplinare integrato.

La nostra attività di divulgazione scientifica attraverso i convegni, è stata determinante per la riuscita dell'obiettivo di avere quasi in tutte le regioni la figura del medico di riferimento, competente nella cura della sindrome e disponibile nei confronti dell'approccio multidisciplinare nella terapia.

In **Piemonte, Lombardia, Veneto, Emilia Romagna, Marche, Toscana, Lazio, Campania, Puglia, Sicilia**, abbiamo figure di riferimento eccellenti cui affidare la presa in carico dei pazienti che si rivolgono all'associazione per avere informazioni ed assistenza. Mancano ancora alcune regioni in cui, comunque, sono stati intrapresi contatti utili, ma dove ancora non è stato instaurato un rapporto stabile di collaborazione.



Distribuzione sul territorio nazionale dei Centri di riferimento per la "Del 22q11.2" che collaborano con Aldel22 Onlus



Per tutti i Centri individuati, non si tratta di un rapporto formalizzato con la stipula di specifiche convenzioni tra l'associazione ed i Centri di riferimento, ma di “*best practices*”, prassi consolidate e migliorate nel tempo, in grado di garantire ai pazienti la diagnosi certa ed un' appropriata terapia.

3.4 UNIAMO - LA FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE

Aidel22 è membro di UNIAMO - Federazione Italiana Malattie Rare dal 2004. Dopo la sua costituzione, infatti, il contesto sociale in cui doveva inserirsi ed operare l'associazione appariva complesso e per certi aspetti sconosciuto. L'idea di poter contare su di un organismo di riferimento, già strutturato e operativo sul territorio nazionale è apparsa subito determinante per deciderne l'affiliazione. Con il passare del tempo, in realtà, è emersa chiaramente una prospettiva ben più interessante che ci ha progressivamente portato all'assidua partecipazione alle attività della Federazione e a consolidare il rapporto di collaborazione.

Il dato rilevante nel rapporto di Aidel22 con UNIAMO è stato l'allineamento spontaneo, non concordato delle politiche di sviluppo programmate dall'associazione con gli interventi pianificati dalla Federazione a sostegno delle associazioni federate.

Nel 2010 la scelta di Aidel22 di puntare sulla formazione dei referenti regionali per migliorare la struttura organizzativa, ha coinciso con una vasta operazione di “**empowerment del paziente**” da parte di UNIAMO, attraverso l'organizzazione di corsi di formazione socio-sanitaria rivolti alle associazioni. L'adesione ai corsi “**Momo**” di 11 dei 15 referenti regionali allora esistenti in Aidel22, ha confermato la validità della scelta e la sostanziale convergenza di programma delle due organizzazioni.

Un'altra azione di potenziamento cui Aidel22 ha aderito è stato “**Europlan**”, un progetto finalizzato alla creazione di un piano strategico nazionale per le M.R. L'organizzazione a Firenze del progetto Europlan ha costituito per l'Italia un importante raccordo con le politiche comunitarie e l'occasione per una collaborazione Interistituzionale tra l'Istituto Superiore di Sanità, responsabile per l'Italia del progetto, il Ministero della Salute, gli Enti locali, l'AIFA, Farminindustria, società scientifiche e tanti altri stakeholders pubblici e privati.

In tale occasione, oltre alla Presidente impegnata nel tavolo tecnico della Governance, sei referenti regionali di Aidel22 hanno lavorato e contribuito alla riuscita del progetto.

L'adesione al progetto “**Una Community per i Malati Rari**” ha rappresentato una tappa significativa verso il raggiungimento dell'obiettivo della sede nazionale di “Legittimazione nei confronti dei decisori (Istituzioni nazionali e regionali)”. Aidel22 infatti è stata una delle tre associazioni scelte dalla Federazione in rappresentanza delle



tante associazioni federate, per sedere al tavolo in cui erano presenti tutti gli stakeholders del mondo delle Malattie Rare.

L'obiettivo del progetto era "Definire un modello di valutazione della qualità dei Centri di Riferimento per le Malattie Rare". I lavori si sono svolti nel 2011 in un momento di particolare attenzione alla tematica della qualità in quanto molte Regioni stavano lavorando sulla riorganizzazione della rete dei Centri di Riferimento, utilizzando percorsi, criteri e modalità di controllo assolutamente diversi e diversificati.

La costituzione di una community su questo argomento ha avuto come obiettivo quello di condividere un linguaggio tra i diversi attori del sistema, in modo da mettere a punto un modello di valutazione della qualità dei Centri di Riferimento che si innesti sulle modalità, anche diversificate, di ridefinizione delle reti regionali.

Questi i soggetti, membri della Community:

- Ministero alla Sanità
- Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali
- Istituto Superiore della Sanità
- Regioni
- Aziende Sanitarie Locali anche attraverso le loro articolazioni territoriali (Distretti)
- Centri di Riferimento
- Comuni
- Medici di Medicina Generale e Pediatri di Libera Scelta (attraverso le società scientifiche e le federazioni di rappresentanza)
- Orphanet
- Biobanche
- Pazienti (attraverso le loro associazioni)

Una finalità del progetto è puntare all'avvio di un sistema di *auditing civico* che potrà essere realizzato dai pazienti, basandosi su un modello condiviso con gli altri soggetti.

Le delegazioni regionali di UNIAMO

Anche la costituzione delle Delegazioni Regionali di UNIAMO, ha trovato una significativa coincidenza con il piano di sviluppo organizzativo di Aldel22.

Le delegazioni hanno il compito di riunire e coordinare sistematicamente tutte le associazioni federate ad Uniamo che operino in quello specifico territorio, in rappresentanza regionale della federazione. Pertanto i nostri referenti regionali hanno potuto - ciascuno nel proprio territorio- inserirsi in un gruppo di lavoro strutturato



per occuparsi in modo trasversale delle tematiche di rapporto con le Istituzioni regionali e svolgere in questo modo, i compiti propri del loro ruolo di referenti regionali di Aidel 22:

1. Fare rete con le altre associazioni di malattie rare
2. Conoscere la normativa regionale relativa alla programmazione sanitaria regionale
3. Partecipare ai tavoli istituzionali regionali
4. Monitorare l'attività di servizio dei Centri di Riferimento per le malattie rare

I referenti regionali di Aidel22 della Campania e della Liguria sono stati eletti Portavoce delle rispettive Delegazioni regionali di UNIAMO.




UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare Onlus nasce a Roma nel luglio del 1999. È una ONLUS (D.Lgs 460/97). È un'Associazione di Promozione Sociale (L.383/2000) iscritta al Registro Nazionale di Promozione Sociale al n. 102. E' riconosciuta "Soggetto legittimato ad agire per la tutela giudiziaria delle persone con disabilità, vittime di discriminazioni" (Decreto 21 giugno 2007, art.4 c.2).

Ad oggi più di 100 associazioni di malati rari e familiari sono federate ad Uniamo per oltre 600 patologie rare rappresentate.

Per approfondimenti si rimanda al sito www.uniamo.org

3.5 LE AFFILIAZIONI DI AIDEL 22

Le affiliazioni nazionali

**CENTRO NAZIONALE MALATTIE RARE
ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ**



La partecipazione della responsabile del Centro Nazionale Malattie Rare, dott.ssa Domenica Taruscio al primo convegno internazionale organizzato nel 2004 dal Aidel 22 presso l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, ha rappresentato per l'associazione l'apertura verso temi nuovi e logiche di sistema ancora mai affrontate. L'instaurarsi di tale rapporto collaborativo, è proseguito nelle molteplici occasioni di incontro, data



anche la numerosità delle iniziative scientifiche nel settore, messe in atto dal Centro Nazionale Malattie Rare.

Sempre nel 2004 è iniziato un rapporto di collaborazione con il CNMR, interno all'Istituto Superiore di Sanità. Aidel22 ha partecipato fin dal primo momento al lavoro di raccolta dati operato dal Centro, inserendosi nel gruppo delle prime associazioni che si sono rese disponibili a collaborare alla compilazione di questionari, fornendo così dati utili al progetto.

Tale collaborazione è proseguita nel 2007 con l'adesione al "Sistema Informativo Associazioni di Pazienti Malattie Rare"

TELETHON



Telethon è un'organizzazione impegnata nella lotta alla distrofia muscolare e ad altre malattie genetiche. La squadra di Telethon per garantire la ricerca riguardo queste malattie reperisce ogni anno il maggior numero possibile di fondi da destinare allo scopo. Con un sistema di gestione rigoroso ed efficiente, seleziona i progetti di ricerca migliori e finanzia i ricercatori più meritevoli. Il prof. Antonio Baldini, genetista, membro del nostro Comitato scientifico, è il responsabile di un importante progetto di ricerca di base sulla "Del 22", selezionato dal Comitato scientifico di Telethon per la destinazione di un importante finanziamento.

Il rapporto di Aidel 22 e Telethon si è consolidato anche grazie al contributo diretto di una nostra associata alla maratona televisiva che annualmente Telethon organizza per la raccolta fondi. La storia di Federico raccontata dalla sua mamma attraverso un video ben confezionato, è stata un'occasione importante per far conoscere ad un vasto pubblico televisivo la sindrome e le sue caratteristiche.

Le affiliazioni internazionali

VELO-CARDIO-FACIAL-SYNDROME EDUCATIONAL FOUNDATION INC



La fondazione nata negli USA dalla collaborazione di familiari e medici, ideata da Robert Shprintzen, il medico che ha definito la sindrome velo-cardio-facciale negli anni '70, è articolata in varie sezioni riferite ai diversi continenti. In Europa la Fondazione raccoglie diverse associazioni di familiari, tra cui, in rappresentanza dell'Italia, Aidel 22

La collaborazione tra l'associazione e la Fondazione americana ha avuto il suo apice nel 2009, quando Aidel22 ha ospitato il XVI congresso mondiale della VCFS EF, collaborando alla sua realizzazione e occupandosi di tutti gli aspetti logistici.



XVI CONGRESSO MONDIALE DELLA VCFS EF INC



L'organizzazione di questo congresso ha rappresentato un'esperienza veramente significativa per la vita dell'associazione. L'impegno di riunire a Roma per tre giornate di lavori **50 relatori** provenienti da tutto il mondo, con un numero di **350 partecipanti**, è stato indubbiamente molto gravoso e superiore alle normali capacità organizzative e finanziarie della nostra associazione.

Per contro, l'opportunità di ospitare in Italia le relazioni scientifiche dei gruppi di ricerca più accreditati e soprattutto l'opportunità per le famiglie di incontrare e dialogare con i maggiori esperti internazionali, ci ha dato l'energia necessaria per riuscire nell'impresa, grazie anche al sostegno di diversi sponsor generosi.

Questo appuntamento ha aperto a molte famiglie una nuova prospettiva, avvicinandole a famiglie di altri Paesi. Al di là del concetto di condivisione, che ti fa uscire dall'isolamento e ti fa sentire meno solo, il valore aggiunto di questo congresso è stato un concreto segnale di speranza, che nasce dalla considerazione che sono molti e diffusi in tutti il mondo, gli scienziati che hanno posto al centro dei loro interessi lo studio di questa Sindrome.

Aidel22 quale rappresentante dell'Italia nella rete delle associazioni europee affiliate alla Fondazione, partecipa con notizie ed articoli, alla composizione della newsletter della sezione europea di VCFS EF, diretta da Brown Glaser.

EURORDIS



EURORDIS - European Organisation for Rare Diseases- è un'alleanza non-governativa di associazioni di pazienti affetti da malattia rara e di persone attive nel campo delle M.R. E' formata da 16 federazioni nazionali, 400 associazioni, distribuite su 40 Paesi. E' guidata da pazienti ed è dedicata a migliorare la qualità della vita di tutte le persone affette da malattie rare in Europa. Sostiene la causa dei malati rari a livello europeo, supportando la ricerca e lo sviluppo dei farmaci, mettendo in contatto tra loro i vari gruppi di malati, promuovendo una campagna di sensibilizzazione e intraprendendo altre azioni con lo scopo di combattere l'impatto che le malattie rare hanno sulla vita dei malati e delle loro famiglie.

GIORNATA DELLE MALATTIE RARE



Aidel22 è rappresentata in Eurordis attraverso la Federazione Italiana Malattie Rare Uniamo; partecipa attivamente alla celebrazione in Italia della Giornata delle



Malattie Rare indetta ogni anno da Eurordis l'ultimo giorno di febbraio, contribuendo alla realizzazione dei numerosi eventi a livello nazionale e locale.

ORPHANET



Orphanet è il portale di riferimento per i farmaci orfani.

Si rivolge a un vasto pubblico con lo scopo di contribuire a migliorare la diagnosi, la presa in carico e la cura dei pazienti affetti da malattie rare. Orphanet offre una serie di servizi gratuiti ad accesso libero come l'elenco dei servizi specialistici presenti nei Paesi che fanno parte del network, con informazioni sulle consulenze, sui laboratori di diagnosi, sulle associazioni di riferimento.

Aidel22 è sempre stata presente sia nel portale sia nelle pubblicazioni prodotte da Orphanet, con le principali informazioni sull'attività e soprattutto sulla sindrome. La dimensione europea della rete di orphanet, ha permesso alla nostra associazione una importante visibilità.

È in corso uno studio di fattibilità sulla proposta di Orphanet di pubblicare sul loro sito la traduzione in lingua inglese del libro prodotto da Aidel22 *"I perché del Signor 22-La fantastica storia del Signor 22"*



4. ASSETTO ISTITUZIONALE

L'assetto istituzionale di Aidel22 delineato dallo Statuto prevede come organi: l'Assemblea dei Soci, il Presidente e Il Consiglio Direttivo. Le sedi regionali regolamentate nell'art. 8, non rientrano tra gli organi dell'associazione. L'Associazione si avvale della collaborazione di un Comitato Tecnico Scientifico.

Non sono previsti il Collegio dei Probiviri e il Collegio dei Revisori.



4.1 LE ASSEMBLEE DEI SOCI

Nei dieci anni di attività dell'Associazione, si sono svolte un totale di n. 11 Assemblee Generali e 2 Assemblee straordinarie.



Assemblea Aidel 22 – Napoli 2011



Assemblea Aidel 22 – Firenze 2012



La partecipazione

La partecipazione degli associati alle Assemblee è stata caratterizzata in primo luogo dalla presenza quasi esclusiva dei soci ordinari, ovvero dei pazienti o dei familiari dei pazienti (genitori, fratello, sorella di un paziente affetto dalla Del22). I soci sostenitori, infatti, pur se convocati, non hanno quasi mai partecipato ai lavori, limitando di fatto al solo sostegno economico il loro interesse alla vita di AIdel22 Onlus.

Le Assemblee Generali Ordinarie, con due sole eccezioni, sono sempre state convocate in concomitanza con un convegno scientifico. Il numero dei partecipanti all'Assemblea è stata sempre fortemente condizionata dalla possibilità per i soci di fruire di un aggiornamento scientifico e di poter incontrare direttamente medici esperti della Sindrome.

La collocazione della sede dell'Assemblea Generale ogni anno in città diverse, mentre ha favorito la presenza dei soci della regione prescelta e di altri soggetti d'interesse locali, ha sicuramente condizionato la presenza dei soci di altre regioni più lontane, che dovevano affrontare il disagio del viaggio e le relative spese di trasporto.

Per contribuire ad attenuare tale inconveniente, l'orario di apertura delle Assemblee - non abbinate ad un incontro scientifico - è stato collocato verso le ore 11; le altre che avevano inizio alla conclusione del convegno, sono sempre terminate entro le ore 18 per dare modo ai soci di viaggiare in giornata e non dover affrontare anche la spesa dell'alloggio.

Di una certa utilità si è dimostrato lo strumento della delega, non tanto ai fini dell'acquisizione di un numero valido per la seduta, ma come segno di maggior coinvolgimento e come riscontro dell'avvenuto rapporto di fiducia instauratosi con i responsabili regionali e non più solo nei confronti della Presidente, come nei primi anni di attività.

È stato comunque necessario in diverse sedute iniziare in seconda convocazione, pertanto per la validità della seduta non è stata necessaria la presenza della metà più uno degli aventi diritto al voto.

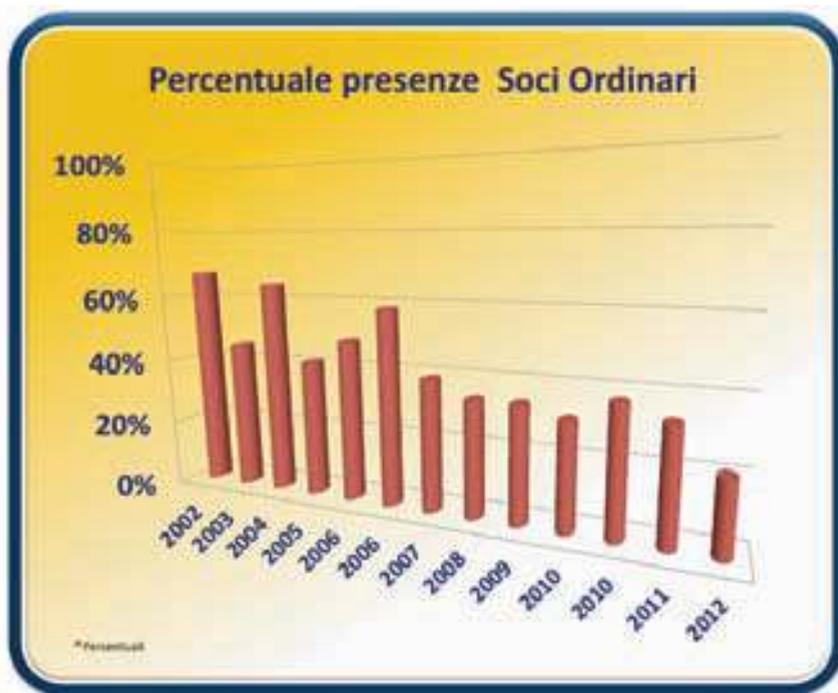
I soci sostenitori

Una specifica considerazione va fatta relativamente ai soci sostenitori. A partire dall'anno 2008, è stata attuata una politica di promozione della figura del socio sostenitore, abbattendo la quota associativa, svincolandola da un contributo volontario. Il dato che emerge è che, malgrado la crescita esponenziale nel periodo 2008-2012 del numero dei sostenitori (in particolare in occasione della pubblicazione del libro "I perché del22 - La fantastica storia del signor22"- disponibile solo per gli associati -) non si è modificato per tale categoria di soci, l'attitudine alla partecipazione alla vita associativa, in particolare alle decisioni sulla gestione, rimanendone di fatto estranei.

Per i su citati motivi, la percentuale di presenza, è stata qui considerata limitatamente in rapporto al numero dei soci ordinari.



Tale percentuale, nel corso del periodo considerato 2002/2012 ha variato da un massimo del 60% ad un minimo del 24%, rispetto al numero totale dei soci ordinari passato da 28 a 209.



*Percentuali presenze Soci Ordinari rispetto gli aventi diritto
Totale 11 Assemblee Generali Soci e 2 Assemblee Straordinarie Soci*

4.2 GLI ORGANI DI GOVERNO

4.2.1 IL PRESIDENTE

Il Presidente è un socio ordinario dell'Associazione e viene eletto ogni due anni dall'Assemblea Generale dei Soci.

Presiede l'Assemblea Generale e il Consiglio Direttivo.

Il Presidente esprime e manifesta all'esterno l'unità dell'Associazione nelle sue varie espressioni e attività.

Ha la rappresentanza legale dell'Associazione di fronte a terzi e in giudizio.

Ha la responsabilità di dare esecuzione alle delibere assunte dall'Assemblea Generale e dal Consiglio Direttivo e a tal fine ha firma libera.



CHI È IL PRESIDENTE DI AIDEL22

Dall'anno 2002 al 2012 il Presidente di Aidel22 è stata **Giulietta Angelelli Cafiero**, socio fondatore dell'associazione, rinnovato nella carica nel corso delle cinque elezioni effettuate.

4.2.2 IL CONSIGLIO DIRETTIVO

Lo Statuto prevede che il Consiglio Direttivo sia composto da un minimo di 5 e un massimo di 12 consiglieri. Il Consiglio Direttivo di Aidel22 ha avuto una composizione numericamente diversa nel corso dei dieci anni di attività: da un minimo di 7 a un massimo di 10 membri, escludendo dal conteggio il Presidente.

Eletto direttamente dall'Assemblea Generale ogni due anni, il C.D. è composto esclusivamente da soci ordinari di Aidel22.

All'interno dell'organo, lo Statuto prevede l'individuazione della carica di Segretario e di due vice segretari, uno dei quali con funzione di Tesoriere.



Consiglieri di ieri e di oggi



La frequenza delle sedute per anno è stata regolare nel corso dei dieci anni considerati.

Nel periodo 2002/2007 il numero delle sedute del C.D. è stata di tre incontri annuali. A partire dal 2008 il numero delle sedute è salito a cinque per ciascun anno. Tale incremento è da attribuirsi all'aumento del volume delle attività svolte, ma anche alla possibilità introdotta nel regolamento interno al Consiglio, di poter ritenere valida la presenza di un consigliere anche se collegato telematicamente. Infatti a partire da quel periodo è stato spesso utilizzato il collegamento attraverso "Skype", per raggiungere, senza l'onere delle spese di viaggio, la presenza quasi totale dei consiglieri in ciascuna seduta.

In caso di decisioni particolarmente impegnative, la riunione del Consiglio è stata indetta presso la sede operativa a Roma, dove tutti i consiglieri sono stati presenti di persona e la seduta ha avuto la durata di un'intera giornata.

Nel periodo 2002-2012, il numero totale delle riunioni del Consiglio Direttivo è stato di 41 sedute.

Di ciascuna seduta viene redatto un verbale conservato in segreteria in un apposito Libro dei verbali. La funzione di verbalizzante viene svolta in modo stabile da un consigliere prescelto o assegnata dal Presidente, in caso di assenza dell'incaricato.

Le decisioni vengono assunte a maggioranza, con voto palese e assumono forma di delibera.

Il Consiglio Direttivo si è dotato di un proprio **Regolamento interno**.

Il Consiglio Direttivo eletto nel 2011 è composto da 7 Consiglieri membri, tre dei quali sono stati eletti in tutte e cinque le elezioni e altri due consiglieri sono in carica da oltre cinque anni.

Tutti i Consiglieri che si sono succeduti in questi dieci anni considerati, hanno sempre svolto il loro mandato senza ricevere alcun compenso, ma lavorando a titolo gratuito e con lo spirito di servizio dei volontari.

4.3 LA TRASPARENZA DI GESTIONE

Secondo quanto stabilito dallo Statuto, l'anno finanziario comincia con il primo gennaio e termina il trentuno dicembre di ogni anno. Ciascun bilancio viene redatto dal Consiglio Direttivo e corredato da una relazione che illustra il contenuto del bilancio stesso, le eventuali variazioni di bilancio, con particolare riguardo ai programmi e alle attività allo studio, in corso e realizzate.

In occasione della prima Assemblea Generale dei Soci dell'anno, viene presentato il Rendiconto Economico-Patrimoniale chiuso al trentuno dicembre dell'anno precedente e sottoposto all'approvazione dell'Assemblea. Copia del Bilancio consuntivo è distribuita a tutti i soci presenti, unitamente ad una relazione sintetica di tutte le attività, cui i dati contabili si riferiscono.



Tale descrizione viene inoltre accompagnata da una Relazione del Presidente, il quale presenta in modo articolato, illustrando con diapositive, gli obiettivi fissati, lo stato di avanzamento dei lavori e le modalità di finanziamento delle attività svolte.

Il contributo del 5 per mille ricevuto ha una sua specifica Rendicontazione regolarmente inviata al Ministero delle Politiche Sociali e pubblicata nel Notiziario di Aldel22, spedito a tutti i soci ordinari e sostenitori e agli amici dell'associazione. I costi sostenuti per ciascuna attività progettuale sono indicati a fianco della descrizione del contenuto.

È stabilito dallo Statuto che è vietato distribuire, anche in modo indiretto, utili ed avanzi di gestione, nonché fondi, riserva o capitale durante la vita dell'Associazione, salvo che la destinazione o la distribuzione siano imposte dalla legge.

È fatto obbligo di impiegare gli utili o gli avanzi di gestione per la realizzazione delle attività istituzionali e di quelle ad esse direttamente connesse.

Il Bilancio di esercizio di Aldel 22 Onlus non è soggetto a certificazione esterna.

4.4 LA CONSULENZA SCIENTIFICA

Per gli aspetti di natura scientifica, relativi a progetti di sostegno alla ricerca, pubblicazioni e convegni, l'Associazione si avvale della collaborazione di un Comitato Tecnico Scientifico, dotato di propria regolamentazione.

Il C.T.S. stabilisce, di concerto con il Consiglio Direttivo, gli indirizzi dei programmi di ricerca che l'Associazione intende promuovere e collabora alla organizzazione congressi medici dedicati alla sindrome.

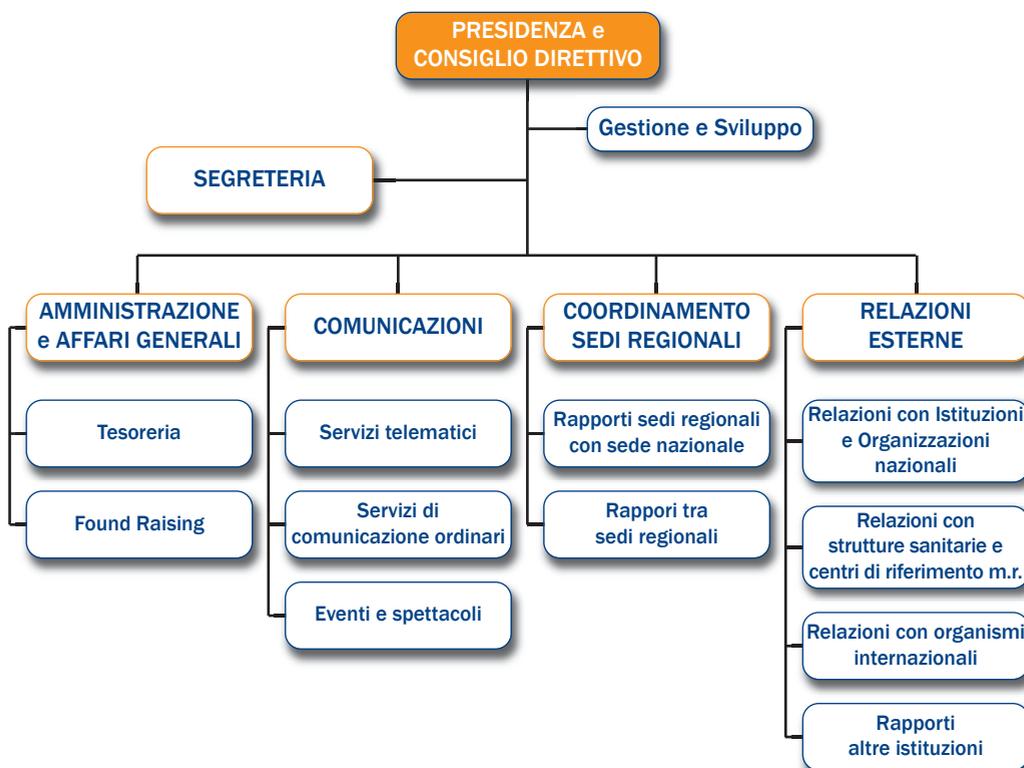


5. LA NOSTRA ORGANIZZAZIONE

5.1 LA STRUTTURA ORGANIZZATIVA

La struttura organizzativa di Aidel22 nel corso dei dieci anni di attività si è sviluppata, aumentando progressivamente ed ora risulta abbastanza complessa, sia per le sue molteplici articolazioni territoriali, sia per l'accresciuto livello qualitativo dei compiti e delle responsabilità a carico dei Consiglieri eletti dall'Assemblea o dei Referenti regionali designati dal Consiglio Direttivo.

LA NOSTRA STRUTTURA ORGANIZZATIVA



LA SEDE NAZIONALE

Nella sede nazionale operano la Presidenza e il Consiglio Direttivo.

Il Presidente, oltre ad avere la rappresentanza legale di Aidel22, svolge quotidianamente la funzione di gestione generale dell'associazione con il coordinamento dei



ruoli che svolgono attività ordinarie. Il Presidente, inoltre, promuove ed implementa nuovi progetti ed attività per lo sviluppo dell'associazione. Pertanto, la funzione della Presidenza è assimilabile alla Direzione Generale di un'azienda.

I Consiglieri, oltre ad appartenere all'organo di governo e prendere decisioni collegiali, svolgono attività nell'ambito delle diverse funzioni organizzative dell'associazione.

Tutte le attività sono svolte direttamente dall'Associazione, pertanto nessun servizio è fornito attraverso un contratto di outsourcing.

PRESIDENZA

La funzione della Presidenza consiste nella gestione e nello sviluppo dell'associazione:

- Adempimento degli obblighi legati alla rappresentanza legale dell'associazione
- Coordinamento ruoli e funzioni che svolgono attività ordinaria dell'associazione.
- Insieme al Consiglio Direttivo, definizione delle politiche nazionali
- Insieme al Consiglio Direttivo, sviluppo dell'associazione attraverso l'individuazione degli obiettivi e la condivisione delle scelte strategiche
- Insieme al Consiglio Direttivo, sostegno alla progettazione scientifica, tramite la collaborazione con il Comitato Scientifico

SEGRETERIA

La funzione di segreteria è finalizzata all'organizzazione interna e al supporto operativo delle singole aree funzionali.

L'attività dell'ufficio di segreteria è improntata a criteri di efficienza organizzativa e di **rispetto e sostenibilità ambientale in relazione al consumo del materiale**. In particolare le comunicazioni interne degli organi dell'associazione e quelle con le sedi regionali vengono effettuate sempre per via telematica. I dati degli iscritti all'associazione sono conservati attraverso un programma di archiviazione elettronica delle schede, appositamente progettato.

Tutti i dati presenti nell'ufficio di segreteria sono trattati con procedure finalizzate alla tutela della privacy degli associati e al rispetto del dettato normativo in materia di riservatezza.

Consiste nello:

- Svolgimento di tutte le attività dell'ufficio di segreteria nazionale, volte al funzionamento dell'intera organizzazione.



AMMINISTRAZIONE

La funzione consiste in attività amministrative e adempimenti contabili:

- Tesoreria, gestione e controllo operazioni contabili e collaborazione con lo studio commercialista incaricato della redazione del Bilancio contabile.
- La redazione per il Ministero delle Politiche Sociali della Rendicontazione, con la relativa Relazione descrittiva, dell'utilizzo del contributo del 5 per mille
- L'attività di raccolta fondi e reperimento di fonti di finanziamento

COMUNICAZIONE

La funzione consiste nella gestione della comunicazione trasversale a tutte le attività dell'associazione.

Per la gestione dei servizi telematici:

- la gestione e l'aggiornamento del sito web www.aidel22.it rispetto la documentazione scientifica e le informazioni sull'attività associativa
- controllo del forum di discussione nel sito e del gruppo Aidel22 di Facebook

Per la gestione dei servizi ordinari di comunicazione:

- attività di "editing" per la produzione di documenti e pubblicazioni
- Redazione e pubblicazione del "Notiziario Aidel22"

Per l'organizzazione di eventi e spettacoli:

- Attività di "editing" per la produzione di manifesti, locandine e programmi di eventi
- Redazione dei comunicati per la stampa

COORDINAMENTO SEDI REGIONALI

La funzione consiste nel gestire il rapporto tra le sedi regionali e la sede nazionale e nel coordinare le sedi regionali rispetto alle diverse attività territoriali:

- Rapporto delle sedi regionali con la sede nazionale per l'allineamento delle politiche regionali alle linee guida nazionali
- Supporto all'attività delle sedi regionali, per la realizzazione dei progetti locali
- Rapporti tra sedi regionali



- Sostegno alle sedi regionali per la promozione del Percorso Diagnostico Terapeutico e Assistenziale da parte dei Centri di Coordinamento delle Malattie Rare in ciascuna Regione

RELAZIONE ESTERNE

Le Relazioni esterne riguardano i rapporti con le istituzioni sanitarie e istituti di ricerca e il mondo dell'associazionismo con cui Aldel22 è in rapporto, sia italiano che internazionale.

La funzione consiste in:

- Relazioni con Istituzioni e Organizzazioni nazionali, per l'elaborazione di progetti di sostegno alla ricerca (in collaborazione con Istituzioni sanitarie di riferimento per la "Del22")
- Relazioni con strutture sanitarie e centri di riferimento malattie rare
- Relazioni con organismi internazionali
- Rapporti con altre associazioni di Malattie rare o di tutela dei diritti dei disabili

Verifica dei risultati

L'operato del Presidente e dei Consiglieri è oggetto di una relazione conclusiva che ogni anno viene presentata all'Assemblea dei Soci per la verifica dei risultati ottenuti, rispetto agli obiettivi precedentemente individuati e condivisi e le scelte strategiche attuate.

LE SEDI REGIONALI

Lo Statuto all'art. 8 regola l'attività delle sedi regionali e fissa gli ambiti e i limiti dell'autonomia gestionale rispetto la sede nazionale

ART. 8 - SEDI REGIONALI O PROVINCIALI.

Le sedi regionali o provinciali, istituite su Delibera del Consiglio Direttivo ratificate dall'Assemblea Generale, operano all'interno di un ambito strettamente regionale per il perseguimento dei fini e degli scopi di cui al precedente Art. 2. In particolare potranno promuovere e realizzare programmi di ricerca, medica e riabilitativa, e di assistenza sociale rivolti a persone affette dalla sindrome da Delezione del cromosoma 22 (sindrome Di George/velocardiofaciale) residenti nella Regione o nella Provincia, con finanziamenti propri o direttamente acquisiti da parte degli Enti Locali (Amministrazioni Regionali, Provinciali, Comunali o altri Enti e Società). Le sedi locali potranno inoltre organizzare manifestazioni di tipo culturale o ricreativo tese alla raccolta di fondi per programmi specifici approvati dal C.D. Ai fini della loro fattibilità tec-



nico economica, i programmi di ricerca medica e riabilitativa dovranno essere preventivamente sottoposti alla approvazione del CTS, mentre i programmi di assistenza sociale e di raccolta fondi dovranno essere preventivamente approvati dal Consiglio Direttivo. A consuntivo di tutti i programmi svolti da parte delle Sedi Regionali o Provinciali, dovrà essere fornita al C.D. una esaustiva relazione con la descrizione dei risultati raggiunti e una rendicontazione. Per l'esecuzione delle attività di cui sopra le sedi Regionali o Provinciali potranno avere autonomia gestionale anche nei rapporti con le P.A. e istituirsi come organizzazione di volontariato di cui alla L.266/91.

Dal 2011 le sedi regionali sono diventate 16

Ciascuna sede regionale coincide con il socio referente regionale designato dal Consiglio Direttivo.



Sedi Regionali Aidel22



I REFERENTI REGIONALI





regione	email
Abruzzo	abruzzo@aidel22.it
Calabria	calabria@aidel22.it
Campania	campania@aidel22.it
Emilia Romagna	emiliaromagna@aidel22.it
Friuli Venezia Giulia	friuliveneziagiulia@aidel22.it
Lazio	lazio@aidel22.it
Liguria	liguria@aidel22.it
Lombardia	lombardia@aidel22.it
Marche	marche@aidel22.it
Piemonte	piemonte@aidel22.it
Puglia	puglia@aidel22.it
Sardegna	sardegna@aidel22.it
Sicilia	sicilia@aidel22.it
Toscana	toscana@aidel22.it
Umbria	umbria@aidel22.it
Veneto	veneto@aidel22.it

Durante il corso di formazione del marzo 2010 sono stati individuati e condivisi i compiti che i referenti delle sedi regionali dovranno assolvere, per il raggiungimento degli obiettivi associativi

I COMPITI DEI REFERENTI DELLE SEDI REGIONALI

- Conoscere i bisogni dei soci della regione
- Promuovere momenti di aggregazione / conoscenza tra le famiglie sul territorio
- Diffondere le conoscenze e le buone pratiche con le altre sedi regionali di Aidel22
- Utilizzare canali di visibilità (Giornata delle Malattie rare convegni, manifestazioni)
- Individuare e diffondere tra i soci i riferimenti regionali (es. centri di genetica, centri vaccinali, centri materno infantili)
- Fare rete con le altre associazioni di malattie rare
- Conoscere la normativa regionale relativa alla programmazione sanitaria regionale
- Partecipare ai tavoli istituzionali regionali



Le sedi regionali dovranno affiancare la sede nazionale per il perseguimento dei seguenti obiettivi:

- Monitoraggio Centri di riferimento accreditati per la Sindrome Del 22
- Sostegno all'integrazione sociale

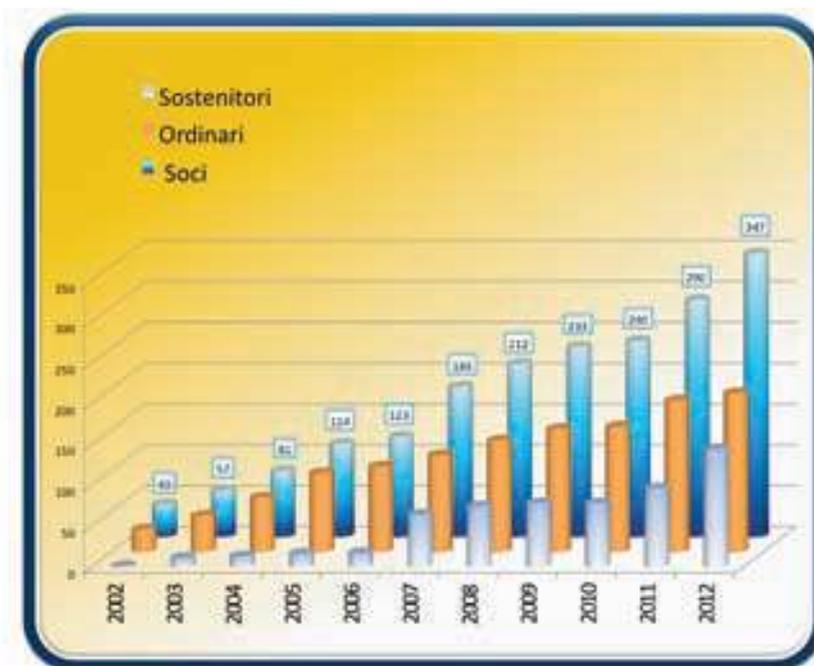
5.2 LA BASE SOCIALE

Gli associati ad Aldel22 Onlus, sono registrati nell'apposito Libro dei Soci, dove vengono annotati nome, cognome, data di nascita, Codice fiscale, numero progressivo d'ordine, data di immissione nell'associazione e la specifica di socio ordinario o socio sostenitore.

L'inserimento nel Libro soci avviene dopo che il Consiglio Direttivo riunito in seduta, esamina la richiesta dei candidati e ne delibera l'immissione nell'associazione. In caso di decadenza, a margine viene annotata la data in cui l'associato è decaduto, sempre a seguito di delibera del Consiglio Direttivo.

NUMERO ANNUALE SOCI

ANNI	TOTALE N. SOCI	N. SOCI ORDINARI	N. SOCI SOSTENITORI
2002	30	28	2
2003	57	45	12
2004	81	67	14
2005	114	97	17
2006	123	105	18
2007	184	119	65
2008	212	137	75
2009	233	154	79
2010	240	161	79
2011	278	185	93
2012	383	212	171



Incremento del numero dei soci dal 2002 al 2012



Presenza dei soci nelle diverse regioni



5.3 IL PERSONALE RETRIBUITO

L'attività di Aldel22 è svolta nella quasi totalità da soci ordinari e sostenitori che operano come volontari, alcuni in modo continuativo, altri in forma occasionale.

In alcuni casi, la realizzazione di attività progettuale ha richiesto la collaborazione di personale con specifiche competenze professionali.

In particolare nel corso degli anni presi in considerazione, l'Associazione si è avvalsa dei seguenti collaboratori retribuiti:

1. Una risorsa addetta alla segreteria organizzativa in occasione dei convegni nazionali (anni 2005/ 2008)
2. Una risorsa addetta alla segreteria organizzativa di un congresso internazionale (anno 2009)
3. Una psicologa clinica addetta all'elaborazione dati per un progetto di ricerca sulle caratteristiche psicopatologiche della sindrome (anno 2010)
4. Una risorsa amministrativa addetta alla tenuta della contabilità (anno 2012)

In questi casi il rapporto è stato regolato con un contratto di collaborazione occasionale

5. Una psicologa clinica e una neuropsichiatra infantile per la realizzazione di un progetto di ricerca sugli aspetti psicopatologici della sindrome (anno 2010)
6. Una psicologa clinica per la somministrazione di questionari ai genitori e la consulenza psicologica per la redazione di due libri sulla sindrome rivolto ai bambini dai 5 ai 14 anni. Progetto "Un libro per i bambini del22" (anni 2011/2012)
7. Un medico per il coordinamento delle visite specialistiche nell'ambito di un progetto di "assistenza agli adulti Del22"(anno 2011/2012)

In questi casi il rapporto è stato regolato con lettera d'incarico per prestazione professionale e relativa fattura

5.4 I VOLONTARI

Chi sono

I volontari di Aldel22, sono quasi esclusivamente soci ordinari, che hanno deciso di prestare la propria opera a favore della causa e a supporto di famiglie che, come loro, vivono in prima persona i problemi derivanti dalla condizione di malato raro. Pertanto, presentano caratteristiche specifiche rispetto alla tipologia generale del volontario: sono evidentemente mossi da una motivazione legata all'ambito familiare, elemento questo che rappresenta il loro punto di forza, ma che li può rendere emotivamente più vulnerabili.



I volontari di Aldel 22 sono coloro che hanno sviluppato nel tempo una visione dell'attività associativa che supera la loro specifica situazione, va al di là del loro vissuto e consente loro di vivere l'associazione come un'opportunità, per vincere l'impotenza provata di fronte alla malattia, per contribuire a trovare soluzioni ai problemi del proprio caro, per aiutare gli altri che vivono la stessa condizione.

L'organizzazione dell'attività dell'associazione, deve quindi tener conto della difficoltà di disporre di risorse umane che non sono strutturate e inquadrate contrattualmente e, malgrado capacità e buona volontà, non possono garantire regolarità e continuità di azione.

Il numero dei volontari che collaborano con Aldel22 è di 25 persone, mentre in occasioni ed eventi particolari, aumenta di diverse unità. Le loro prestazioni sono evidentemente a titolo gratuito e solo a volte vengono riconosciute loro le spese di viaggio sostenute per potersi recare nel luogo in cui prestare la loro opera volontaria.



Raccolta Fondi partita di Firenze 2012

Il tempo dei volontari

Il tempo dedicato dai volontari ad Aldel 22 è decisamente cospicuo, ma anche difficile da descrivere in modo dettagliato e da quantificare con criteri oggettivi e puntuali, dal momento che il rapporto con l'associazione non è definito contrattualmente con obblighi di orario e compiti predefiniti.



Lo scopo del Bilancio Sociale è anche quello di evidenziare, oltre al valore sociale, la ricaduta economica che la presenza e l'azione di un soggetto no-profit comporta nel contesto in cui opera. A tal fine - e unicamente con finalità dimostrative - si è cercato di definire la contabilizzazione del lavoro gratuito fornito dai suoi volontari, in questi dieci anni di attività.

Il criterio adottato è stato di quantificare il lavoro svolto, non in riferimento alla singola persona, ma al complesso delle attività ordinarie svolte.

TABELLA ORE DI VOLONTARIATO

ATTIVITA'	MEDIA ORE/GIORNO	MEDIA ORE/ANNO	N.ORE/DIECI ANNI
Funzionamento organi di governo		20	200
Funzionamento sedi regionali (fino a 16 sedi)		32	320
Segreteria di coordinamento nazionale	5	1.100	11.000
Attività di ascolto e accoglienza	4	880	8.800
Manutenzione sito e gestione pubblicazioni	2	440	4.400
Amministrazione	3	660	6.600
Relazioni esterne		300	3.000
Organizzazione			
Convegni/Assemblee		120	1.200
Eventi regionali		740	7.400
Esecuzione progetti scientifici		40	400
TOTALE ORE		4.332	43.320



6. ATTIVITÀ CON FINALITÀ SOCIALI

6.1 L'ASSISTENZA ALLE FAMIGLIE

Accoglienza

Adel22 è un'associazione di familiari, nata per volontà di un gruppo di genitori, pertanto il primo compito che ha sempre inteso assolvere è quello di dare accoglienza a tutte le famiglie, perché trovino nell'associazione un primo punto di riferimento. La sensazione di solitudine e di disorientamento che si prova al momento della diagnosi, (peraltro a volte tardiva e in alcune occasioni senza la dovuta sensibilità nella comunicazione), induce la ricerca di un riferimento sicuro, un approdo in cui fermarsi un momento a recuperare le forze.

In questa ricerca spesso i genitori ma anche direttamente il paziente più adulto, trovano un numero di telefono da chiamare e dove trovare come prima cosa la possibilità di essere ascoltati. Al telefono della segreteria nazionale, la mattina dalle 9,30 alle 13 dal lunedì al venerdì, o a qualunque ora al cellulare del Presidente e a quello dei referenti regionali, arrivano chiamate di persone che si presentano così: <...sono la mamma/il papà di un bambino con la delezione del cromosoma 22....> Inizia un primo scambio di informazioni. A volte si crea un rapporto di cordialità, di condivisione di esperienze; sempre, un rapporto utile e accogliente.

Sostegno

Nell'ultimo anno del periodo preso in esame, nella nostra sede è stata presente la psicologa clinica che sta lavorando al progetto "Un libro per i bambini Del 22". Tale opportunità ha consentito di fornire un vero supporto psicologico non solo alle persone che per la prima volta si avvicinano all'associazione, ma a tutti i soci che trovano un ascolto ancora più attento e professionale delle loro necessità.

In considerazione del bisogno ampiamente espresso dai genitori di avere un sostegno psicologico, per meglio gestire il disagio che comporta l'affrontare e il convivere con la condizione di salute del figlio, l'associazione ha promosso due esperienze di psicoterapia di gruppo a livello locale: la prima in Campania e la seconda in Veneto. Tale progetto prevede una serie di incontri riservati a coppie di genitori che, con la conduzione di una psicologa-psicoterapeuta, affrontano, elaborano e condividono le emozioni, le riflessioni ed i conflitti che la loro condizione di genitori li porta a vivere. L'obiettivo è di imparare a conoscere i propri vissuti per meglio gestirli e poter vivere in maniera più positiva e propositiva il rapporto con i propri figli affetti dalla "Del22". Il racconto di se stessi e la condivisione delle esperienze sotto



6.1 L'ASSISTENZA ALLE FAMIGLIE

la guida di un esperto nella gestione di tali dinamiche, porta ad un approccio più consapevole dei vissuti emotivi.

Tra le iniziative di sostegno alle famiglie, c'è la disponibilità di un alloggio gratuito per le famiglie che vivendo in altre città, si devono recare a Roma al Policlinico Umberto I, per sottoporre il loro familiare adulto alle visite di controllo, nell'ambito del "Progetto assistenza adulti". La convenzione sottoscritta con alcune strutture ricettive, consente ad Aidel22 di offrire al paziente la gratuità per la notte precedente alle visite.

Comunicazione

Con la diffusione di Internet, il primo contatto e le comunicazioni in generale avvengono sempre più frequentemente via mail, attraverso la casella di "segreteria@aidel22.it", o le caselle "regione@aidel22.it" dei nostri regionali.

Il successo dirompente dei social network ha indotto nel Consiglio Direttivo la decisione di creare **un gruppo Aidel22 su Facebook**. Si tratta di un gruppo "chiuso", cui si può accedere dopo aver fatto richiesta ed essere stati accettati dall'amministratore come membro. L'amministratore è una volontaria che opera sotto la supervisione del Presidente. Attualmente il gruppo conta 188 membri e mostra una grande vivacità e partecipazione alle discussioni, aperte in particolare da genitori che si confrontano con chi ha avuto esperienze simili.

Lo scambio di informazioni che avvengono nel gruppo di Aidel22-fb, ha tutte le caratteristiche proprie del mezzo, ovvero grande velocità nel susseguirsi degli interventi, stile informale, diretto, informazioni flash, senza richieste di approfondimenti.

I membri del gruppo mostrano di gradire molto il mezzo, che di fatto ha sostituito l'utilizzo dello "storico" forum di discussione sul sito dell'associazione, ampiamente usato sino al 2011, con interessanti approfondimenti su diversi temi.

La necessità di colloquiare in modo continuativo con gli associati su temi di interesse generale e di tenerli aggiornati sulle molteplici attività associative, ha determinato la nascita del Notiziario "Aidel22", un giornale trimestrale edito direttamente dall'Associazione. Rientra nella categoria delle pubblicazioni tecnico-scientifiche ed è regolarmente iscritto al Tribunale di Roma con il N° 501/2007 del 7.11.2007. Direttore responsabile è il Presidente di Aidel22 Giulietta Angelelli, iscritta all'Ordine dei Giornalisti del Lazio nell'Elenco Speciale, una lista di iscritti relativa ai Direttori Responsabili di testate a carattere tecnico, scientifico o professionale.

Il Notiziario rappresenta un strumento utile anche per tenere sempre vivo l'interesse degli operatori sanitari nei confronti della sindrome che, caratterizzata da



6.1 L'ASSISTENZA ALLE FAMIGLIE



Il Notiziario

grande variabilità si presenta spesso in forme diverse e richiede sempre l'intervento di molteplici specialisti che dovranno coordinare i loro interventi. Conoscere l'attività di divulgazione scientifica di Aidel22 potrà favorire l'aggiornamento dei medici che interverranno nella cura dei "nostri" pazienti.

La tiratura del Notiziario è andata progressivamente aumentando attestandosi ora sulle 500 copie.

Informazione

Le Associazioni di familiari svolgono come compito istituzionale, un'azione orientativa che potremmo definire di "mediazione culturale", in quanto hanno il compito di informare, di tradurre informazioni, di avvicinare le famiglie al servizio socio-sanitario, rendendolo più accessibile e più trasparente. Contemporaneamente hanno il compito di informare gli operatori del servizio sulla specificità e le differenze di quella particolare utenza.

È importante potenziare tali attività di mediazione per consentire alle nostre famiglie, che hanno difficoltà a vedere riconosciuti i propri bisogni, di utilizzare al meglio le informazioni e le strategie più efficaci.



6.1 L'ASSISTENZA ALLE FAMIGLIE

Le famiglie potranno raggiungere la necessaria autonomia nella soluzione dei loro problemi, a condizione di acquisire una competenza sempre maggiore da spendere nel rapporto diretto con il complesso sistema socio-sanitario.

Per tale motivo Aidel22 ha voluto dare sempre grande rilievo alle attività di informazione.



Il sito web dell'Associazione - www.aidel22.it



6.1 L'ASSISTENZA ALLE FAMIGLIE

Pochi mesi dopo la costituzione dell'Associazione il sito internet è stato il primo elemento significativo ed aggregante per i Soci, che ha consentito, attraverso un nuovo canale di comunicazione, la divulgazione non solo delle attività ed iniziative in corso, ma soprattutto la divulgazione dei primi testi medico-scientifici utili per consentire a chiunque ne fosse interessato di apprendere di più sulla Sindrome, sulle cure ed i centri di riferimento a livello nazionale.

Dalla sua prima costituzione il sito ha subito diversi “restyling” grafici ma la forma di comunicazione è rimasta pressoché costante nel tempo, il sito si è invece arricchito di nuove funzionalità in particolare con l'ultima release del 2011, che permettono una gestione più controllata ed efficiente dei contenuti pubblicati: la piattaforma informatica su cui si basa il sito infatti è all'avanguardia per la gestione di contenuti web sia statici che multimediali permettendo in questo modo una forma più diretta e completa di comunicazione verso i soci.

Il sito è stato spesso identificato come lo sportello aperto 24 ore su 24 dell'Associazione, perché ha permesso a chiunque vi accedesse di interagire direttamente con i referenti dell'Associazione; chi ha posto delle domande sul nostro Forum ha sempre trovato delle risposte, spesso di altri genitori interessati a condividere le proprie esperienze: il Forum è stato ed è tuttora uno spazio dove è possibile ricevere e dare dei consigli tra persone amiche e “vicine”.

Il sito si articola in più sezioni che storicamente si identificano principalmente nelle categorie seguenti:

- **Notizie dell'associazione:** informazioni sulle attività in corso, eventi e comunicazioni per i soci e non;
- **Informazioni e documenti sulla Sindrome:** pubblicazioni di divulgazione sul protocollo terapeutico, testi di approfondimento e atti dei convegni scientifici organizzati dall'Associazione;
- **Informazioni legali:** in questa sezione si trovano utilissime informazioni per i soci che necessitano di una guida per orientarsi nelle norme che regolano il sostegno alla disabilità e link a risorse selezionate;
- **Organizzazione dell'Associazione e contatti:** l'argomento è sviluppato in diverse sezioni del sito che descrivono compiutamente l'organizzazione dell'Associazione, chi sono i membri del Consiglio Direttivo ed i Referenti Regionali e gli indirizzi utili per consentire a chiunque ne avesse la necessità di parlare con un interlocutore serio e disponibile.

Il ruolo della Redazione del sito è centrale, perché garantisce la continuità ed il costante aggiornamento dei contenuti pubblicati; essa è composta da un ristretto numero di Consiglieri dell'Associazione, che nel tempo ha dato continuità agli argo-



6.1 L'ASSISTENZA ALLE FAMIGLIE

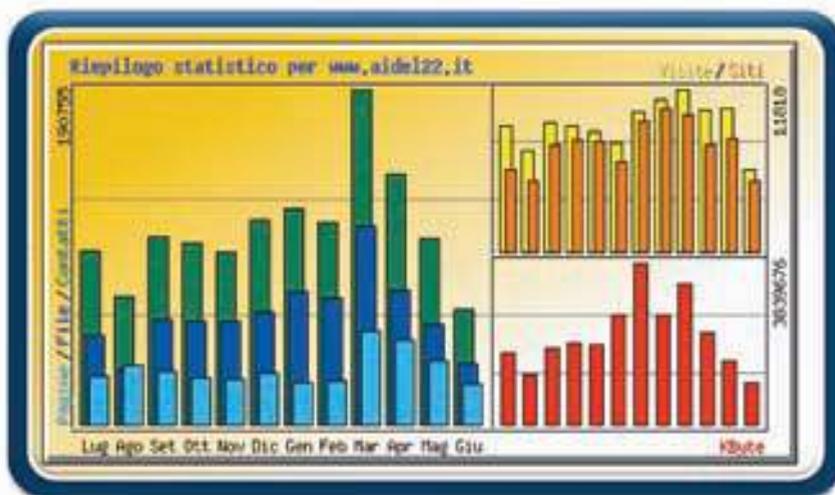
menti trattati e curato tutti i testi pubblicati. Ogni articolo e ogni documento pubblicato viene validato e reso conforme all'immagine in cui si identifica l'Associazione. Se l'argomento riporta informazioni di carattere medico o scientifico, viene sempre richiesta una supervisione del contenuto da parte del Comitato Scientifico.

L'accesso al sito è profilato e consente di distinguere l'accesso ai contenuti in base a sofisticate regole basate su dati di registrazione degli utenti e ai gruppi a cui questi appartengono; grazie a questo sistema il sito può essere utilizzato come una vera e propria piattaforma di condivisione di contenuti, di commenti e libere discussioni nella sezione dei Forum, nel rispetto del regolamento approvato dal Consiglio Direttivo e accettate al momento dell'iscrizione dai membri della community.

Alcuni numeri sugli accessi al sito:

N.ro Pagine consultate in media al giorno	1.000
N.ro Visite in media giornaliere	300
N.ro Accessi nell'anno Luglio 2011 – Giugno 2012:	112.000
N.ro Utenti registrati	250

Distribuzione degli accessi al sito durante l'ultimo anno (Luglio 2011 – Giugno 2012)

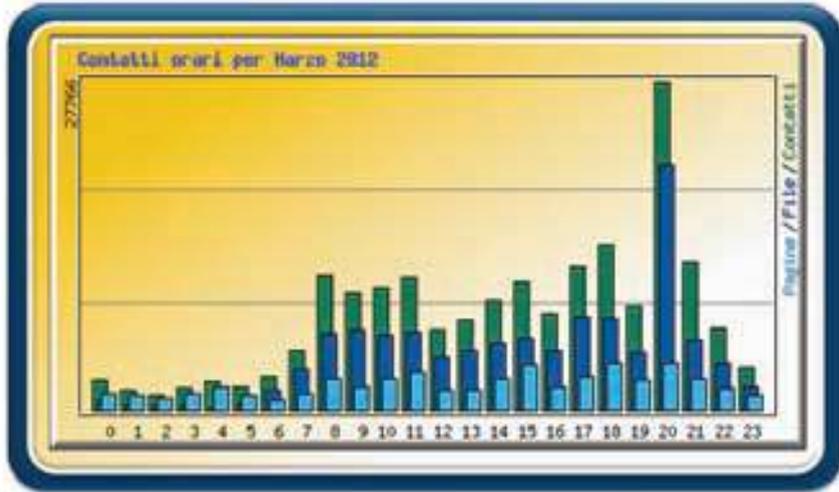


Si nota come l'interesse e la partecipazione sia regolare durante i mesi. Si apprezzano delle variazioni significative in corrispondenza di eventi particolari come in corrispondenza della presentazione del libro "La straordinaria storia del Signor



6.1 L'ASSISTENZA ALLE FAMIGLIE

22" tra Dicembre e Gennaio, o le attività a ridosso del convegno nazionale di Marzo, mese in cui c'è stata l'iniziativa di successo della partita di calcio a Firenze.



Distribuzione degli accessi durante una giornata

Dalla lettura del grafico si evince che gli accessi sono uniformemente distribuiti nell'arco di tutto il giorno, con un solo picco, ma significativo, nella fase pre-serale (dopo il lavoro ma prima della cena)



Forum



6.1 L'ASSISTENZA ALLE FAMIGLIE



I progetti in corso



Archivio Newsletter



6.1 L'ASSISTENZA ALLE FAMIGLIE



Cos'è la sindrome

6.2 APPROCCIO ALLA MALATTIA

6.2.1 LA MEDICINA NARRATIVA

La Medicina Narrativa, ovvero il racconto di storie della malattia, nasce per comprendere le persone nel proprio specifico contesto e per mettere a fuoco, oltre che i bisogni, anche nuove strategie di intervento.

Scrivere è un modo per prendere la parola, raccontarsi, con calma, al di fuori della fretta di un colloquio, o degli schemi rigidi di un questionario. Si scrive per comunicare un vissuto, per raggiungere quanti, per mille motivi diversi, si trovano in difficoltà a comunicare, non hanno il supporto di un'associazione o di relazioni significative.

La scrittura restituisce alle persone la centralità: offre agli operatori sanitari la possibilità di avere una visione più completa dei problemi, più realistica e sensibile ai bisogni e alle potenzialità delle persone affette da una malattia rara, come la "Del 22".

Le narrazioni non hanno la finalità di essere uno sfogo liberatorio o una denuncia pubblica. Descrivere situazioni di bisogni inevasi e di diritti violati, raccontare la propria sofferenza, le proprie difficoltà ha uno scopo costruttivo e di solidarietà verso coloro che vivono una condizione analoga.

Nel sito di Aidel 22 www.aidel22.it abbiamo raccolto alcune storie di pazienti narrate dai genitori, per condividere speranze, angosce e la quotidianità della condizione che vivono, vista da un punto di vista diverso.



6.2 APPROCCIO ALLA MALATTIA

Un racconto della sindrome che scaturisce da un vissuto.

Le nostre storie

la diagnosi di Federico

<.....il bambino, al momento dell'allattamento (latte artificiale), rigurgita violentemente con uscita del latte dalle narici, Si effettuano vari controlli urologici e cardiologi, ma nessuno riscontra problemi di tipo genetico. Dai controlli pediatrici si evidenziano varie anomalie, tipo il criptorchidismo sinistro, il difetto interventricolare, il bacinetto della pelvi sinistra dilatato che si chiude all'età di 1 anno e 8 mesi, l'ipermetropia agli occhi più evidente a sinistra... L'aspetto fisico di Federico è un po' goffo, ma i lineamenti somatici non destano nessun sospetto verso una eventuale sindrome.. All'età di 4 anni dopo i vari day hospital e indagini neurologiche e diurni (periodi di due mesi consecutivi per sviluppare per l'aspetto cognitivo, l'aspetto psicologico, l'aspetto motorio) si valuta la possibilità di eseguire un esame cromosomico per un ipotetica sindrome. A Federico si effettuano due esami FISH, sia sul cromosoma 7 (sindrome di Williams) sia sul 22 (sindrome velo cardio facciale), quest'ultima risulta positiva>.

il primo incontro di Antonio con la logopedista

<Provo a staccarlo dal papà per vedere come si comporta nella palestra solo con l'operatore e il risultato non è per niente soddisfacente: il bambino piange disperato e non accetta di essere consolato e rassicurato. Il suo linguaggio è limitato: utilizza pochi suoni onomatopeici, urla per esprimere felicità, tristezza e per comunicare con l'adulto. Qualche volta, se la richiesta non è gradita, tira anche dei bei calci!!>.

il carattere di Stefano

<Nei confronti delle persone care tende a stare al centro dell'attenzione ed è molto affettuoso sia verbalmente che con i gesti. Con i suoi coetanei soffre se si sente escluso. Esempio: lo addolora non essere coinvolto qualora alcuni suoi compagni organizzino un incontro al quale non hanno invitato anche lui. Nelle prime festicciole di bambini che non conosceva (intorno ai 4 -5 anni) aveva un comportamento a volte timido, con rari episodi di difficoltà di inserimento. Attualmente non ha nessuna difficoltà ad integrarsi anche in gruppi di bambini con i quali non ha confidenza e spesso prende l'iniziativa nel proporre un gioco nuovo... Ama ballare, suonare, ascoltare la musica e disegnare. Da' voce ai suoi giocattoli parlando a volte per ore. Ha molta attitudine per la recitazione e riesce facilmente ad imitare le voci altrui>.



6.2 APPROCCIO ALLA MALATTIA

l'alimentazione di Maria

<...La nostra impressione era che avesse difficoltà a deglutire e si stancasse a poppare, ma i medici non prestarono attenzione a questo aspetto; ci siamo anche sentiti dire che era colpa nostra, che non riuscivamo ad alimentarla correttamente. Maria venne ricoverata ed alimentata dalle infermiere, ma non ci fu nessun miglioramento. Decidemmo di affrontare il problema con moltissima pazienza, seguendo la volontà di Maria, non l'abbiamo più forzata quando non ne voleva più, ma le offrivamo il biberon ogni due ore, e soprattutto, ci fidammo del nostro pediatra, che controllando la crescita della bambina, anche se era inferiore al terzo percentile, manteneva una curva positiva.

Maria cresceva ben proporzionata e non aveva segni di malnutrizione, era attenta e allegra, non l'abbiamo mai alimentata con il sondino. L'alimentazione migliorò con lo svezzamento e le pappe salate.>

6.2.2 UN LIBRO PER I BAMBINI DEL22

Il progetto “*Un libro per i bambini del 22*” ha rappresentato un lungo percorso che si è sviluppato nel corso del 2011, a seguito di un ampio dibattito interno al Consiglio Direttivo, iniziato già nell'anno precedente. Si trattava di rispondere ad un bisogno espresso da diversi genitori, in relazione alla difficoltà di comunicare ai loro figli cosa sia la “Sindrome Del 22” e cosa comporti vivere tale condizione. Nel contempo era necessario individuare quali contenuti fossero di interesse per i bambini e soprattutto trovare un linguaggio idoneo con cui trasmetterli.

Si trattava di narrare la Sindrome ai bambini, utilizzando il loro stesso vissuto

Il perché di questo libro deriva dal voler toccare e vivere le emozioni che un bambino con la “Del22” può attivare. Proprio l'avvicinarsi a loro fa comprendere l'enorme difficoltà che può vivere ogni persona a loro molto vicina nel comunicargli vissuti e necessità, nel comprenderli e nel provare a esperire con loro la quotidianità.

IL PROGETTO.

A cura della dott.ssa Caterina Asciano psicologa clinica

Il dato da cui siamo partiti è stato la consapevolezza di quanto sia difficile trovare il giusto canale comunicativo con bambini su un tema così complesso come una sindrome rara di natura genetica. In particolare i bambini con la delezione del cromosoma 22 riportano disturbi della comunicazione, i quali spesso influiscono sull'interazione sociale, rendendo problematica anche la comunicazione non verbale.



6.2 APPROCCIO ALLA MALATTIA

Infatti, questi hanno spesso difficoltà a gestire ed accettare situazioni di cambiamento che possono generare in loro mutamenti di umore, di comportamento, iperattività o riservatezza. Possono essere inflessibili e chiusi nel loro ragionamento e ciò si riflette nelle loro conversazioni che sono a volte mono-dirette, trattando solo ciò di cui vogliono parlare.

Gli adulti che vengono coinvolti nella comunicazione con questi bambini devono, pertanto, lavorare con molto impegno per migliorare le loro capacità comunicative. È essenziale riuscire a costruire un punto di contatto ed è molto importante imparare a parlare utilizzando il loro linguaggio, per farsi meglio comprendere e avvicinarsi a loro in maniera empatica

Il nostro obiettivo è stato quello di costruire un linguaggio consono, tipico dei bambini e utile per bambini con delezione 22, per comunicare loro quello che hanno bisogno di sapere, quello che in questo momento della vita sentono la necessità di capire, riguardo la loro malattia, la loro vita e le differenze che ci possono essere rispetto ai pari.

Il lavoro è partito dal presupposto che ogni bambino è speciale, unico e costruttore di sé, ma che tutto questo può avvenire solo se si riescono a stabilire relazioni adeguate con i genitori o con ogni persona del proprio ambiente. Perché questo avvenga è necessario che entrambi si conoscano e riescano a condividere le proprie particolarità e difficoltà. Attraverso la conoscenza di tratti che sono propri di questi bambini, attraverso l'uso di un linguaggio che sia adeguato a loro e alle loro esigenze dovute all'età, si tenta di mettere in comunicazione il bambino con il mondo. I caregivers 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.

La prima fase del lavoro ha previsto l'avvicinarsi ai genitori o a chi si prende cura del bambino in maniera più sistematica e con un livello di vicinanza e di affettività elevato. La fascia d'età che è stata presa in considerazione è stata quella di bambini dai 5 ai 9 anni e dai 10 ai 14 anni.

Si è costruito un questionario semi-strutturato che rispecchiasse delle aree di interesse proprie sia dell'età cronologica dei bambini sia della sindrome. Incrociando queste due variabili si è ricavato un questionario che è stato somministrato ai genitori. La somministrazione è stata fatta a ciascun genitore o caregivers, sia mamma che papà, ad entrambi ma separatamente, ritenendo che i bambini comunichino in maniera differente con ognuno di loro e soprattutto comunicano cose differenti. In questo modo si è potuto rispondere in forma più completa alle necessità dei bambini e, soprattutto, è diminuita la possibilità di cadere nelle rappresentazioni dell'uno o dell'altro genitore.



6.2 APPROCCIO ALLA MALATTIA

La seconda fase del lavoro ha previsto la lettura delle risposte ai questionari. Procedendo ad un'analisi del testo, in maniera adeguata ed emotivamente vicina, si sono ricavate le comunicazioni dei bambini.

Molto importante in questa fase è stato effettuare un'analisi ed un'interpretazione delle parole riportateci dai genitori in modo da escludere, il più possibile, la possibilità di incorrere nell'errore di prendere le rappresentazioni genitoriali per quelle dei bambini e quindi perdere di vista l'obiettivo di questo lavoro.

La terza fase del progetto ha previsto, l'interpretazione dei dati e la loro elaborazione da un punto di vista statistico, ricavando così le aree che emergevano con più frequenza e i temi ricorrenti.

L'elaborazione dei dati ci ha fornito una visione più generalizzabile riguardo i bambini con "Del 22", in alcune situazioni specifiche.

Il passo successivo è stato quello di creare un linguaggio vicino ai bambini, che fosse sincrono alle loro necessità. Questo ha comportato di dover studiare, capire e saper riprodurre un linguaggio efficace, diverso per le fasce di età in esame, utilizzando anche strumenti grafici e presentazioni editoriali differenti per i due casi.

A completamento del progetto nel dicembre 2011 è stato pubblicato il primo volume rivolto ai bambini dai 5 ai 9 anni.





6.2 APPROCCIO ALLA MALATTIA

VOL 1 “I perché del 22 - La fantastica storia del signor 22”

Alle 18 domande scaturite dall'indagine dei questionari e dalla successiva analisi statistica sulla frequenza, è stato risposto con delle descrizioni, che hanno sempre rispettato il rigore dell'informazione scientifica sulla “del 22”, ma che hanno soprattutto tenuto conto dell'impatto psicologico della risposta e del linguaggio idoneo al target di riferimento.

La trama del libro ha una parte introduttiva ambientata in una scuola elementare e poi un racconto fantastico, in cui il protagonista è il “**signor 22**”, un personaggio realizzato con caratteristiche grafiche e di colore che lo rendono tenero, un amico di cui ci si può fidare. Il personaggio rappresenta la soluzione narrativa per rispondere alle domande e introdurre la spiegazione sulla sindrome. Dopo il racconto fantastico, nella parte finale ci sarà il ritorno alla realtà e la conferma che l'esempio positivo narrato nell'introduzione è reale e che per tutti i bambini affetti dalla sindrome è possibile un futuro positivo.

Il libro così come è stato modulato può essere utilizzato oltre che dai genitori, anche da altre figure di adulti vicino ai bambini, per creare una forma migliore di approccio e di comunicazione con i bambini, e cogliere un'occasione per riflettere sul valore della diversità.

Il libro è stato patrocinato dalla S.I.P. (Società Italiana di Pediatria), dalla SIM-GePeD (Società italiana malattie genetiche pediatriche e disabilità) e da UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare

Il volume, illustrato da Serena Marra, è edito dalla Casa Editrice “L'Isola dei Ragazzi” in edizione non commerciabile.

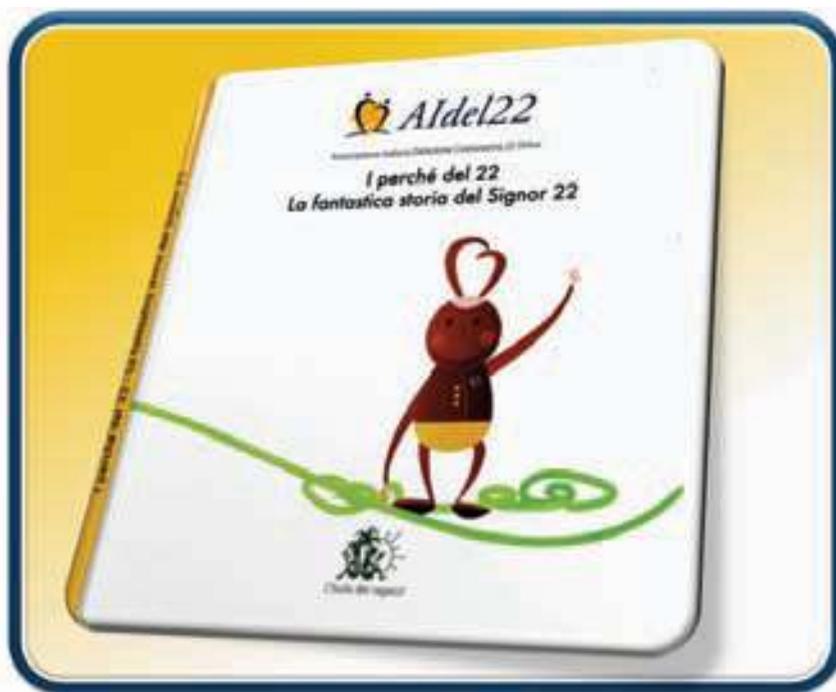
La stampa è stata realizzata in 2000 copie e inviato in omaggio a tutti gli associati ad Aldel22 Onlus.

La Società Italiana di Pediatria ha inserito la versione elettronica del libro nel proprio sito, dimostrando di credere nel progetto e nell'esigenza di trovare un linguaggio appropriato nell'approccio ai bambini Del 22, anche da parte dei pediatri.



6.2 APPROCCIO ALLA MALATTIA

I viaggi del Signor 22



Il libro "I perché del 22 - La fantastica storia del Signor 22"

L'idea di portare il personaggio del Signor 22 in viaggio per l'Italia, si è dimostrata un'ottima occasione di aggregazione per le famiglie invitate e di confronto con i medici impegnati, in diverse città italiane, ad assistere clinicamente i nostri bambini.

Il linguaggio utilizzato nel libro è frutto di un accurato studio sulla modalità comunicativa da utilizzare con i nostri bambini. Per questo il libro si è dimostrato un valido strumento anche per quelle figure professionali che a vario titolo entrano in contatto con i bambini "Del 22", contribuiscono alla loro crescita fisica e mentale, incidendo sul loro benessere psico-sociale.

I pediatri, gli psicologi e gli insegnanti che hanno avuto occasione di assistere alle diverse presentazioni di "I perché del 22", a **Roma, Milano, Torino, Genova e Palermo**, sono stati concordi nel riconoscere l'efficacia comunicativa del libro.

Nel corso poi dei primissimi mesi di diffusione, abbiamo potuto rilevare da parte di insegnanti di scuola elementare un interesse nei confronti del libro, che rappresenta anche un modo nuovo, fuori dai soliti schemi, per poter trattare nelle classi primarie il tema della diversità e dell'integrazione sociale delle persone che vivono una diversa condizione di salute.



6.2 APPROCCIO ALLA MALATTIA



*Presentazioni
del libro nelle diverse città*



6.2 APPROCCIO ALLA MALATTIA

Tutti parlano del Signor 22...

L'interesse dei media nei confronti del "Signor 22" è stato una piacevole sorpresa. Sono diversi gli articoli e le interviste alla radio e alla televisione scaturite dall'interesse per il personaggio e soprattutto per il progetto da cui è nato.

La malattia rara spiegata ai piccoli

La Sindrome della Delezione del cromosoma 22 è una malattia rara genetica. Il volume «Il perché del 22 - La fantastica storia del Signor 22», a cura dell'Associazione Aidel 22 Onlus, con informazioni scientificamente rigorose, mediate dal racconto fantastico, fornisce ai piccoli malati le risposte alle domande sulla loro condizione, per far comprendere che, nonostante la sindrome, una vita soddisfacente è possibile. Il volume sarà distribuito gratuitamente dall'associazione (www.aidel22.it).

Pagina 62, 18 dicembre 2011 - www.corriere.it

CORRIERE DELLA SERA

Rassegna Stampa
dei titoli delle trasmissioni
e delle testate

**Cromosoma 22,
ora c'è un libro adatto anche ai bimbi,
'la fantastica storia del signor 22'**

Esistono diverse malattie rare causate da anomalie del cromosoma 22, ad essa sono riconducibili alcune sindromi, descritte a partire dagli anni 60, quali la sindrome di DiGeorge, Velocardiofaciale di Shprintzen, Conotruncal Anomaly Face Sindrome di Takao ed altre.

21 Dicembre 2011 - www.omeccatoniomalinoran.it

Onlus Onoraria Malattia Rara
O.Ma.R.
La prima società italiana per malattie rare e tumori rari



6.2 APPROCCIO ALLA MALATTIA

Malattie Rare: iniziativa del Bambin Gesù un libro per parlare ai 'bambini del 22'

(AGI) - Roma, 14 dic. - Una chiave "fantastica" per comunicare con i bambini affetti dalla Sindrome della Delezione del cromosoma 22. Questa chiave c'è nel libro "I perché del 22 - La fantastica storia del Signor 22" presentato oggi all'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù. Il volume, a cura dall'Associazione Aidel 22 Onlus, contiene informazioni scientificamente rigorose "tradotte" e rielaborate nella forma di un racconto fantastico

www.saluteagi.it

**Il Signor 22, un libro per spiegare ai bambini la sindrome del 22**

E' stato presentato all'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù il libro "I perché del 22 - La fantastica storia del Signor 22", un volume che vuole spiegare ai bambini in chiave fantastica la Sindrome della Delezione del cromosoma 22

Pubblicato il dicembre 13th, 2011 da Valentina Garbato



Malattie rare: il Signor 22 e la Sindrome di 'Del22', ecco come spiegarla ai bambini

NANNI MAGAZINE - 7 marzo 2012 Direttore: Francesca Nanni





6.2 APPROCCIO ALLA MALATTIA

Il Signor 22 in RADIO e TV

Intervista su Radio UNO 10 giugno ore 10,10 "Area di servizio e disabilità"
A cura di Francesca De Carolis



Intervista su "I perché del 22- La fantastica storia del Signor 22"
del 14 dicembre 2011, presso l'Aula Salviani dell'Ospedale Bambino Gesù di Roma
8-11-12-2011, al TG di TV2000 ore 19,40 è andato in onda il servizio sulla
presentazione del libro





6.3 LA FORMAZIONE

L'*empowerment* dei pazienti e delle famiglie è finalizzato a renderli partecipi delle decisioni che riguardano la gestione della cura.

È indispensabile che il malato raro e la sua famiglia conoscano e siano in grado di comprendere i meccanismi del sistema socio-sanitario con cui dovranno necessariamente confrontarsi e siano preparati a sostenere un ruolo attivo nel rapporto con gli altri soggetti del sistema.

Attraverso il meccanismo della rappresentanza, a livello di associazione e poi di Federazione, potranno essere tutelati, là dove i decisori istituzionali hanno il potere di delineare il confine dell'esercizio dei diritti dei malati.

Il presupposto dell'*empowerment* quindi, comprende non solo una "cultura socio-sanitaria" del malato, ma la maturazione dell'idea della rappresentanza attraverso il sistema dell'associazionismo.

In particolare, la riflessione sul senso dell'appartenenza ad un'associazione di pazienti e familiari come è Aidel22, è indispensabile per comprendere l'utilità del lavoro svolto ormai da dieci anni dall'associazione.

I CORSI DI FORMAZIONE PER GLI ASSOCIATI

1 - "IL MIGLIOR MODO DI PREDIRE IL FUTURO È INVENTARLO" CORSO DI FORMAZIONE PER I REFERENTI REGIONALI DI AIDEL22-2010

Il corso rivolto ai referenti regionali, si è posto un duplice obiettivo:

- Strutturare l'organizzazione delle sedi regionali individuando specifici obiettivi, ruoli e compiti territoriali, delineando il rapporto delle sedi con la sede nazionale e focalizzando gli interlocutori locali dell'associazione
- Formare, in termini psicosociali, i referenti regionali come "gruppo" di riferimento per l'organizzazione Aidel 22.

La formazione si è basata sulla diagnosi delle dinamiche di gruppo, sviluppando riflessioni sull'identità delle sedi regionali, in funzione del senso di appartenenza ad Aidel22.

L'intervento formativo si è svolto su un doppio livello di azione:

Un livello maggiormente connesso alla sfera "emotiva", lavorando sulle simbolizzazioni affettive, sia individuali sia condivise dei referenti regionali, dell'appartenere ad Aidel22 con la finalità di costruire insieme l'identità psicosociale delle sedi regionali.

Un livello prettamente connesso alla sfera "del compito", lavorando sui processi organizzativi.



6.3 LA FORMAZIONE

In questo modo, l'attività formativa nel suo complesso ha permesso di rendere operativo il senso di appartenenza costruito, perché orientato agli obiettivi, compiti e ruoli ricoperti dai referenti

In termini di risultati, si è ottenuto una nuova consapevolezza sul significato di essere referenti regionali di Aldel 22, attraverso lo sviluppo dell'identità di "gruppo" costituito da un efficace orientamento alle relazioni in funzione degli obiettivi e compiti concreti da svolgere come Aldel22.

2 - "MOMO" CORSO PER L'EMPOWERMENT DELLE ASSOCIAZIONI FEDERATE AD UNIAMO -2010/2011

Il progetto si è rivolto alle associazioni di pazienti malati rari distribuite su tutto il territorio nazionale federate ad Uniamo.

La bassa incidenza tipica delle malattie rare ha, tra le conseguenze, una grande varietà di dimensioni, struttura, conoscenza e capacità delle associazioni di pazienti, che si presentano, quindi, come un gruppo molto eterogeneo. Peraltro, l'evoluzione del nostro Sistema Sanitario da esclusivamente nazionale a regionale-federalista, consiglia di sviluppare una maggior forza politica e operativa delle associazioni, coordinate sul territorio.

Per realizzare questo obiettivo strategico è essenziale l'empowerment delle associazioni, protagoniste unite a livello nazionale come federazione Uniamo, ma anche, ognuna, nei propri territori di competenza, in coordinamento con le altre associazioni presenti nel territorio.

È questa l'articolazione territoriale di Uniamo, che si è voluto contribuire a realizzare tramite il progetto.

Questi gli obiettivi generali:

- creare delle occasioni di incontro-confronto e dibattito culturale tra i diversi attori della federazione:
- creare delle occasioni di incontro e aggregazione collettiva per tutte le persone coinvolte dentro le associazioni dei pazienti.
- offrire ai partecipanti una base di discussione ampia e condivisa sulla costituzione di un contenitore giuridico ampio e comprensivo di tutte le associazioni.
- creare una federazione nazionale con strutture e ramificazioni territoriali con competenze di livello professionale adeguate ad affrontare con efficacia le nuove sfide istituzionali.

Questo progetto ha rappresentato un chiaro caso di convergenza delle politiche di Aldel22 e della Federazione Uniamo. Infatti subito dopo il corso di formazione dei



6.3 LA FORMAZIONE

referenti regionali di Aldel22 è nato questo progetto di empowerment delle associazioni a livello territoriale, volte alla formazione di Delegazioni regionali della Federazione.

Un'ottima concomitanza temporale e una significativa convergenza delle politiche delle due organizzazioni.

3 - "CONOSCERE PER ASSISTERE"-PROGETTO TERRITORIALE - 2011

Il corso "Conoscere per assistere". a cura della federazione UNIAMO in collaborazione con Società scientifiche, è rivolto a professionisti in ambito pediatrico e di medicina dell'adulto prevalentemente operanti a livello territoriale (pediatri di famiglia e medici di medicina generale). Ha l'obiettivo di formare i partecipanti ad una nuova sensibilità diagnostica ma soprattutto assistenziale di fronte al malato (bambino o adulto) affetto da malattia rara.

Aldel 22 ha collaborato al progetto sia attraverso la partecipazione di alcuni suoi membri professionisti del settore sanitario, sia attraverso la divulgazione dell'iniziativa tra i medici di riferimento dell'Associazione.

Oltre alla riflessione sulla trasversalità delle problematiche assistenziali per i malati rari, un importante obiettivo del progetto è l'approfondimento sul passaggio di consegne mirato e guidato dall'età pediatrica a quella adulta, dal pediatra di famiglia al medico di medicina generale. Questo passaggio di competenza, che fisiologicamente avviene nella vita di tutti i malati rari, è oggi assolutamente casuale, legato alla singola sensibilità individuale e si scontra con la comprensibile impreparazione del medico di medicina generale che, probabilmente, non è ancora del tutto sensibilizzato e consapevole dell'esistenza di questa ampia categoria di malati complessi.

La nostra associazione ha da tempo individuato il problema della transizione dall'età pediatrica come emergente, nella misura in cui i bambini che negli anni novanta hanno potuto avere una diagnosi certa, già alla fine della prima decade degli anni 2000, hanno dovuto affrontare il passaggio al medico degli adulti in totale solitudine, senza un protocollo di presa in carico e, in molti casi, trovando una totale inesperienza sul trattamento della "Sindrome Del 22."

Per Aldel 22 la ricaduta attesa dalla collaborazione a questo progetto di formazione sarà la definizione di un protocollo per il passaggio di consegne che consenta al paziente "Del 22" e alla sua famiglia di poter fruire di una **reale continuità assistenziale**.



6.3 LA FORMAZIONE

4 - "DUMBO, IL VALORE DI ESSERE RARO" - 2012

Il progetto formativo "Dumbo, il valore di essere raro", è un' iniziativa finanziata dal Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali, focalizzato sul tema della rendicontazione sociale e sull'aggiornamento dei partecipanti rispetto ad alcune tematiche gestionali (5permille, modello EAS, detrazione/deduzione elargizioni liberali, ecc).

Lo scopo del progetto formativo organizzato da UNIAMO-Federazione Italiana Malattie Rare è permettere alle associazioni di malati rari di migliorare la loro dimensione comunicativa attraverso il Bilancio Sociale, uno strumento utile tanto a informare quanto a sensibilizzare i propri interlocutori rispetto a quanto l'associazione sviluppa in termini di creazione di valore sociale.

Il corso oltre a fornire le nozioni fiscali più importanti, si è concentrato su come e perché è fondamentale esprimere nel Bilancio Sociale il valore delle azioni che l'associazione porta avanti nel corso dell'anno, trasformandolo in uno strumento utile per farsi conoscere e per raccogliere fondi.

Alcuni membri del gruppo di lavoro del presente Bilancio Sociale di AIdel22 hanno partecipato ai corsi "Dumbo" svoltisi a Padova, Firenze e Matera, al fine di rafforzare le competenze necessarie alla stesura del Bilancio e per armonizzare l'indice della trattazione con i Bilanci Sociali delle altre associazioni di Malattie Rare.

6.4 IL BENESSERE PSICO SOCIALE DELLE FAMIGLIE

Per intervenire sul benessere delle famiglie è necessario prima aver chiaro che l'oggetto del progetto è un nucleo familiare che vive nel quotidiano una situazione personale così speciale da definirsi rara.

Il significato della parola benessere è "stato di buona salute fisica e psichica". Nel caso del benessere di una famiglia, vista nel suo insieme, come un *unicum*, è necessario riferirsi al benessere psicosociale, soffermandosi sui rapporti e le dinamiche interne ai suoi membri.

Conoscere le difficoltà delle persone affette dalla "Del 22" e quelle dei familiari che hanno cura di loro, è la premessa per individuare gli interventi necessari a migliorare il loro livello di benessere

Gli eventi

L'associazione organizza con una certa regolarità degli eventi per le famiglie associate. Questi raduni con tematiche e luoghi sempre diversi- ma ben pensati per



6.4 IL BENESSERE PSICO SOCIALE DELLE FAMIGLIE

creare situazioni di accoglienza e di divertimento - hanno l'obiettivo della conoscenza e della condivisione, per favorire la relazionalità delle famiglie.

Capita spesso che famiglie che vivono al proprio interno una situazione problematica, legata alla condizione del figlio, tendano a chiudersi e a non comunicare con l'ambiente circostante, assumendo come propri i sintomi del figlio: chiusura, paura dell'altro e diffidenza. In questo modo la famiglia si trova ad affrontare la quotidianità in un clima emotivo estremamente logorante e sempre più alienante. I bambini più piccoli, in questo modo, rafforzano quelli che già sono i propri tratti, portandoli a vivere le situazioni di condivisione come pericolose.

È per questo motivo che Aidel22 nel corso dei dieci anni di attività ha spesso creato situazioni di condivisione tra famiglie che vivono più o meno la stessa situazione, inserendole, però, all'interno di ambienti in cui vi fosse anche la presenza di persone esterne all'associazione.

Lo stare insieme attiva in maniera spontanea le emotività positive che sono fondamentali per un clima familiare adeguato.

La fiducia e l'apertura al mondo esterno consente ad ogni famiglia, se pur con una situazione di problematicità, di essere protagonista, costruttore di benessere per se stessa e per le altre, proprio attraverso le relazioni. Il confronto aiuta a conoscere meglio gli stessi figli, le emozioni che questi attivano e, quindi, comprendere come è meglio gestirle.

L'associazione ha sempre creduto che fosse importante per le famiglie capire di avere bisogno degli altri e soprattutto di avere bisogno di condividere situazioni di benessere fuori dal proprio nucleo familiare.

La condivisione di momenti di gioia con gli altri porta la famiglia a sentirsi adeguata e soprattutto a vivere il proprio figlio come adeguato al mondo.

Queste alcune delle occasioni per stare bene insieme, che Aidel 22 ha offerto alle famiglie:

Essere i protagonisti di uno spettacolo

2004

Ostia (RM)- Teatro Farà Nume - Spettacolo di intrattenimento recitato da bambini

“Semplicemente...Noi” Sede Regionale Aidel22-Lazio

2005

Ostia (RM) -Teatro Farà Nume Spettacolo di intrattenimento per bambini: “ Abbracciaperte” Sede Regionale Aidel22-Lazio



6.4 IL BENESSERE PSICO SOCIALE DELLE FAMIGLIE

Vivere un'avventura insieme

2006

Genova – Yacht Club di Genova “ Gita a Portofino e Santa Margherita in Barca a Vela” un’esperienza di navigazione per ragazzi Del 22-Consiglio Direttivo Aidel22

2007

Genova – con la Fondazione Tender To Nave Italia onlus “Fratelli in Barca a vela” Una crociera riservata a fratelli di bambini Del 22- Consiglio Direttivo Aidel22

2009

Livorno - con la Fondazione Tender To Nave Italia onlus “G8 dei ragazzi” In occasione del G8 dell’Aquila, una crociera per ragazzi Del 22 insieme a ragazzi provenienti da diversi Paesi- Consiglio Direttivo Aidel22

Fare festa con altri bambini “rari”

2008

Roma - Ex Fiera di Roma “Porta qualcuno insieme a te” Aidel22 insieme ad altre associazioni di malattie rare del Lazio per favorire l’integrazione sociale- Sede Regionale Aidel22-Lazio

Divertirsi in compagnia degli animali

2011

22 Maggio – Falconara Marittima – Parco Zoo di Falconara Marittima “WorldWide Awareness Day - 22Q at the Zoo!”Sedi Regionali Aidel22 Emilia Romagna e Marche

2012

FOTO “22 at the Zoo” 2011

22 Aprile – Cattolica (RN) – Acquario di Cattolica “WorldWide Awareness Day - 22Q at the Zoo!”Sede Regionale Aidel22 Emilia Romagna

Giocare tutti insieme

2012

Fontana Liri (FR) “Tutti in piazza per Aidel22” Intrattenimento per i bambini con giochi e clown. Sede Regionale Aidel22- Lazio



6.4 IL BENESSERE PSICO SOCIALE DELLE FAMIGLIE





7. ATTIVITÀ CON FINALITÀ SCIENTIFICHE

7.1 LA DIVULGAZIONE DELLA SINDROME

La divulgazione della conoscenza della “Del 22” è prevista nel nostro Statuto come oggetto sociale.

Tale attività è iniziata subito dopo la nascita di Aldel22 e ha accompagnato in modo costante tutti i dieci anni di vita associativa.

La consapevolezza della rarità della condizione ci ha portato a ritenere la diffusione della conoscenza come un obiettivo prioritario. Con il passare del tempo abbiamo maturato la convinzione che tale attività dovesse essere strategica per raggiungere quello che in realtà è l’obiettivo prioritario da conseguire:

una diagnosi precoce finalizzata ad un’efficace ed appropriata assistenza del paziente Del22

Nel programmare la nostra attività di divulgazione scientifica siamo quindi partiti dall’assunto che ogni bambino con una malattia genetica o una disabilità grave ha diritto come tutti gli altri bambini ad un’assistenza socio-sanitaria globale ed alla promozione della sua salute psico-fisica, che tengano conto, però, della rarità e della complessità della condizione patologica.

La caratteristica della complessità, infatti, comporta la necessità di una presa in carico globale della persona, con un’azione di supporto continua ed interventi di carattere medico specialistico e di carattere psicologico, formativo e sociale, con l’obiettivo finale di ottenere il maggior grado possibile di salute psico-fisica e di autonomia.

Non esistendo una terapia risolutiva, specifica e mirata a rimuovere la causa principale della sindrome, l’assistenza al paziente “Del 22” si deve basare sull’insieme degli interventi medici in grado di produrre il miglior stato di salute possibile e di interventi psicologici e sociali in grado di assicurare la migliore qualità di vita possibile.

Per l’attività di divulgazione, si evidenziano pertanto due percorsi distinti ma convergenti: l’uno rivolto all’approfondimento scientifico e destinato ai medici, l’altro rivolto ai pazienti e alle loro famiglie. Queste, infatti, svolgono un ruolo significativo, sia perché fruitori indiretti dell’assistenza, sia perché l’esperienza acquisita sulla patologia e la consapevolezza rispetto alle risorse che potranno alleviarla, rendono la famiglia un fondamentale co-produttore della conoscenza. La conoscenza non è solo quella scientifica, ma è il frutto di una molteplicità di fattori da collegare in un unico progetto organico, in cui viene valorizzato anche l’apporto del malato raro, della sua famiglia e delle associazioni.



7.1 LA DIVULGAZIONE DELLA SINDROME

I NOSTRI CONVEGNI

Aidel 22 ha organizzato nei dieci anni di attività numerosi convegni di elevato livello scientifico, con la presenza di personalità di spicco dell'ambiente medico-scientifico, ma sempre rivolti anche alle famiglie e aperti alla loro partecipazione attiva,

<p>Roma 17 Maggio Istituto Caetani</p> <p>"Aspetti clinici della Delezione del cromosoma 22"</p>	<p>Roma 26 Febbraio Istituto Caetani</p> <p><i>"L'apprendimento in situazione di svantaggio. Proposta di indagine sull'esperienza scolastica di ragazzi con del22"</i></p>	<p>Torino 19 Novembre In collaborazione con Ospedale Regina Margherita</p> <p><i>"Dalla Sindrome di Di George alla Del 22 l'evoluzione di un approccio"</i></p>
2003	2005	2005
2004	2005	2006
<p>Roma 13 Marzo Ospedale Pediatrico Bambino Gesù</p> <p><i>"Convegno Internazionale: la Delezione 22q11.2"</i></p>	<p>Parma 27,28 Maggio in collaborazione con AIEOP</p> <p>Comitato strategico e di Studio per le Immunodeficienze <i>"Protocollo diagnostico e terapeutico del22"</i></p>	<p>Milano 26 Febbraio Teatro Blu</p> <p><i>"Aspetti diagnostici e terapeutici in età adulta"</i></p>



con il chiaro intento di contribuire all' attività di empowerment del paziente e delle famiglie, che consentirà loro di partecipare attivamente a tutte le decisioni che riguardano la cura della sindrome.

<p>Roma 25 Marzo Ospedale Pediatrico Bambino Gesù</p> <p><i>"Assistenza Integrata per i pazienti affetti da malattia genetica complessa e disabilità congenita"</i></p>	<p>Roma 18 Novembre Ospedale Pediatrico Bambino Gesù</p> <p><i>"Al ritorno da Strasburgo 2006: un incontro con le famiglie italiane"</i></p>	<p>Bologna 12 Aprile Istituto Clinico di Pediatría Preventiva e Neonatologia</p> <p><i>"Approccio Integrato al bambino e all'adolescente con Sindrome da Delezione del Cromosoma 22"</i></p>	<p>Napoli 26 Marzo Istituto di Genetica e Biofisica C.N.R.</p> <p><i>"Ricerca e Gestione clinica: un approccio unitario agli aspetti neuropsichiatrici e comportamentali nella del22"</i></p>
2006	2006	2008	2011
2006	2007	2009	2012
<p>Strasburgo 7,8,9 Luglio In collaborazione con Generation 22 e VCFS E:F. Inc</p> <p><i>"12th Annual International Scientific Meeting "The VeloCardio-Facial Sindrome Educational Foundation"</i></p>	<p>Firenze 31 Marzo Ospedale Anna Meyer</p> <p><i>"Convegno sugli aspetti comportamentali, neuro-psicologici e psichiatrici della sindrome del 22"</i></p>	<p>Roma 3-5 Luglio Hotel Pineta Palace Aidel22 e VCFS EF. Inc.</p> <p><i>"XVI International Scientific Meeting- The VeloCardio-Facial Sindrome Educational Foundation"</i></p>	<p>Venezia 6 Ottobre Ateneo Veneto</p> <p>Presentazione Bilancio Sociale 2002-2012</p>



7.2 SOSTEGNO ALLA RICERCA

Nel caso di una malattia rara di natura genetica, la prima riflessione è relativa all'impossibilità di rimuovere la causa, ma la priorità dell'azione scientifica è la ricerca di una cura possibile.

Lo Statuto di Aldel22 prevede come oggetto sociale il compito di "Coordinare attraverso il proprio Comitato Tecnico Scientifico le ricerche sulla sindrome da Delezione del cromosoma 22q11.2 (*sindrome Di George/velocardiofaciale*) negli Istituti di ricerca nazionali"

Il campo d'intervento di un'associazione di familiari, seppur coadiuvata dal Comitato Scientifico, non può essere riferito ad attività di ricerca da svolgere direttamente, per l'evidente mancanza di competenza e di risorse umane e finanziarie. La ricerca, soprattutto la ricerca di base, necessita di cospicui capitali e può essere sostenuta solo da Istituti di ricerca, con il supporto di grandi organizzazioni di capitale.

Il ruolo che può svolgere un'associazione è però ugualmente importante. L'individuazione degli ambiti in cui concentrare l'attività di ricerca clinica, nasce dalla lettura attenta dei bisogni espressi dai pazienti e dalla possibilità che essi collaborino mettendo a disposizione dei ricercatori il proprio vissuto. Anche l'attività di divulgazione scientifica che l'associazione svolge, indirizzata ogni volta verso un diverso ambito d'interesse, può costituire un orientamento per i medici che oltre ad assistere i nostri pazienti si occupano di ricerca.

Nei suoi dieci anni di attività, per Aldel 22 il sostegno alla ricerca è consistito nell'orientare gli ambiti di interesse, nel contribuire anche se in modo parziale al finanziamento e nel collaborare attivamente all'arruolamento dei pazienti.

PROGETTI REALIZZATI O IN CORSO DI REALIZZAZIONE

- Anno 2007 e 2010

ASPETTI E CARATTERISTICHE PSICOPATOLOGICHE IN BAMBINI E ADOLESCENTI CON SINDROME DA DEL 22q11.2.

STUDIO DI FOLLOW-UP A 3 anni

Responsabile Scientifico del progetto: Dr.ssa Maria Rosaria Scordo

Dirigente medico Neuropsichiatria Infantile AOU Careggi – Firenze

Questo progetto è nato a seguito di un'esperienza di studio su pazienti dell'Ospedale Careggi e dell'Ospedale Bambino Gesù nel 2007, presentato in occasione di un convegno sui temi comportamentali e psichiatrici organizzato a Firenze dall'associazione.



7.2 SOSTEGNO ALLA RICERCA

Il progetto di follow up a tre anni è stato avviato e completato con il contributo economico dell'associazione per la collaborazione di due psicologhe e una neuropsichiatra infantile e attraverso attività di sensibilizzazione dei soci, finalizzata all'arruolamento dei pazienti.

I risultati dello studio sono stati presentati dalla dott.ssa Simona Teatini al convegno di Aidel22 a Napoli nel 2011.

- Anni 2011 e 2012

“PROGETTO DI FOLLOW UP MULTISPECIALISTICO PER PAZIENTI ADULTI CON DEL 22”

Responsabile scientifico del progetto: Prof. Bruno Marino

Cardiologia pediatrica del Dipartimento di Pediatria- Università La Sapienza di Roma
Collaborazione con i Dipartimenti di Genetica, Psichiatria, Neurologia, Endocrinologia, Otorinolaringoiatria, Dermatologia - La Sapienza-Roma

Il progetto realizzato presso il Policlinico Umberto I di Roma, è la prima esperienza in Italia di assistenza di pazienti adulti attraverso uno specifico “Protocollo del 22”. Rappresenta il risultato di una forte azione di orientamento da parte dell'associazione nei confronti del Comitato scientifico, finalizzata a dare una risposta concreta ad un forte bisogno di assistenza espresso dalle famiglie. Il ruolo dell'associazione in questo progetto è soprattutto di sensibilizzazione verso gli associati per un arruolamento dei pazienti in numero tale da rendere sempre più puntuali ed attendibili i risultati della ricerca. Il sostegno economico è stato finalizzato esclusivamente alla figura di un medico che coordini le diverse visite specialistiche e sia di riferimento per i pazienti che si recano al Policlinico.

Come attività di rinforzo all'iniziativa, l'associazione fornisce agli associati provenienti da altre città, l'alloggio gratuito per la notte antecedente le visite mediche.



7.2 SOSTEGNO ALLA RICERCA

PROGETTI DA FINANZIARIE

“DELEZIONE DEL CROMOSOMA 22: LABORATORIO DI RICERCA DEDICATO E RETE CLINICA”

Responsabile scientifico del progetto: Prof. Antonio Baldini

Direttore Istituto di genetica e biofisica del CNR di Napoli.

Collaborazione del Prof. Massimo Biondi- Dipartimento di Neurologia e Psichiatria Università La Sapienza di Roma

Il progetto nasce dalla volontà dell'associazione di sostenere la ricerca riferita agli aspetti comportamentali e psichiatrici della sindrome, utilizzando possibili sinergie all'interno del Comitato scientifico e collegando la ricerca di laboratorio con campioni murini dell'istituto di biogenetica e l'esperienza clinica del Dipartimento del Policlinico che assiste i pazienti adulti Del22 per gli aspetti psichiatrici.

Il compito del laboratorio di ricerca è di identificare le basi neurologiche dei difetti di comportamento riscontrati in un modello murino della del22q11.2 e sperimenterà strategie per la correzione del fenotipo sul modello animale. L'Unità clinica dedicata ha il compito, invece, della valutazione e presa in carico dei pazienti portatori di del22q11.2 per un accurato assessment neuropsicologico, psicopatologico, genetico e di *neuroimaging* dei pazienti.

Questi studi permetteranno da una parte di correlare i dati ottenuti su modelli murini con quelli ottenuti su pazienti, e dall'altra di costruire un profilo neurocomportamentale dei pazienti per identificare segnali premonitori di malattia psichiatrica.

Il progetto, presentato da Aidel22, ha partecipato ad un bando indetto da una fondazione.

“STUDIO CLINICO, TRASLAZIONALE E DI BASE VOLTO AL MIGLIORAMENTO DELLE CONOSCENZE CLINICHE E PATOGENETICHE AL FINE DI IMPLEMENTARE LA QUALITÀ DELLE CURE DEL PAZIENTE CON DEL22 IN CAMPANIA”

Responsabile scientifico del progetto: Prof. Claudio Pignata

Direttore della Struttura Complessa di Immunologia Pediatrica

Con la collaborazione della sede regionale Aidel22- Campania, nasce la redazione di un progetto di ricerca volto a migliorare l'assistenza nei pazienti in età pediatrica che presentano, in particolare, problematiche immunologiche. L'esperienza della pianificazione del PDTA nella Regione Campania ha consentito la creazione di una rete costituita da un gruppo di pediatri, immunologi e genetisti che operano



7.2 SOSTEGNO ALLA RICERCA

nelle principali aziende sanitarie regionali con l'intento principale di ottimizzare gli interventi relativi all'approccio clinico-diagnostico-terapeutico alla Del22. Tale rete consente di implementare l'attività di ricerca per la valutazione del coinvolgimento gastrointestinale, della variabilità dell'espressività clinica del fenotipo, di fattori predittivi di rischio psicopatologico. Il progetto prevede inoltre, l'allestimento di una matrice tridimensionale come modello extratimico in grado di supportare l'ontogenesi delle cellule T in vitro ed elaborare un completo processo maturativo.

7.3 LA RACCOLTA DATI

La funzione della raccolta dati nell'ambito di una sindrome rara è sostanzialmente la possibilità di verificare, attraverso una rilevazione scientifica dei casi, gli elementi che la letteratura segnala come caratteristici della sindrome, conoscerne l'evoluzione nel tempo, individuare le aree di intervento.

L'associazione ha scelto di promuovere iniziative volte a creare le migliori condizioni per lo studio sulla sindrome, favorendo la raccolta di una casistica necessaria per ottenere risultati scientifici.

7.3.1 IL PROTOCOLLO AIEOP

La collaborazione tra il Comitato di Studi Strategici per le Immunodeficienze dell'AIEOP (Associazione Italiana Ematologia Oncologia Pediatrica) e due Associazioni di familiari l'A.I.P. (Associazione Immunodeficienze Primitive) e Aldel22, ha consentito nel 2005 la realizzazione di un importante progetto.

Per la prima volta in Italia, infatti, è stato redatto un Protocollo diagnostico con raccomandazioni terapeutiche per la Delezione del cromosoma 22q11.2, ovvero un documento che descrive in modo organico e sistematico le caratteristiche della sindrome, le evidenze cliniche e gli accertamenti necessari per la diagnosi, proponendo inoltre degli schemi terapeutici assistenziali per il controllo nel tempo del paziente.

Per comprendere meglio la portata di questo progetto, è importante sottolineare che tale Protocollo è stato diffuso e utilizzato in strutture sanitarie (Ospedali e Cliniche Universitarie) collocate lungo tutto il territorio nazionale, dove operano immunologi dell'AIEOP, che si avvalgono del contributo di diverse figure specialistiche necessarie alla gestione di ciascun paziente Del 22.

Il progetto prevede che i medici coinvolti nel progetto compilino al momento della diagnosi - accertata mediante FISH- alcuni modelli appositamente predisposti, in cui annotare una serie di dati sulla storia del paziente, arricchiti di anno in anno dall'aggiornamento sul suo stato clinico e dai dati di laboratorio.

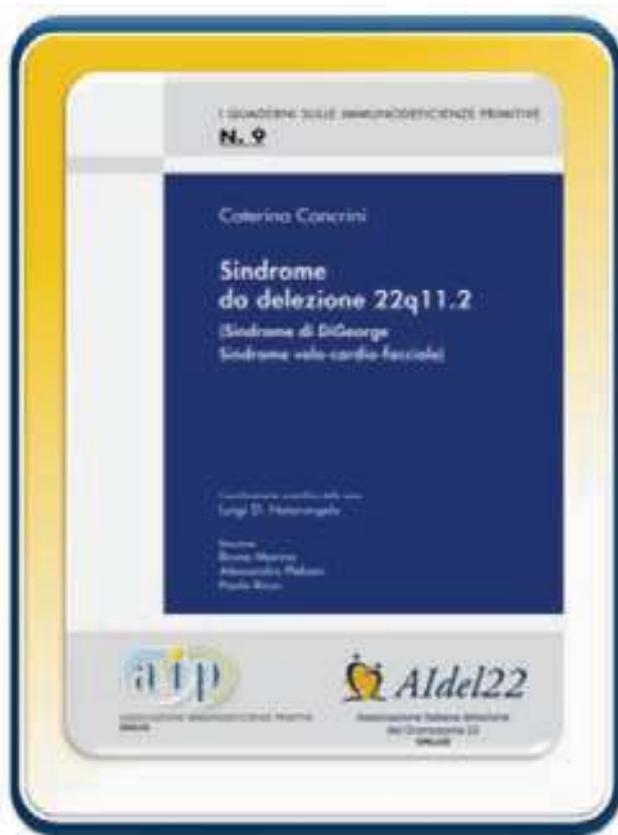


I dati raccolti con le tali modalità, vengono elaborati statisticamente dal CINECA di Bologna, un centro che elabora anche i dati degli altri protocolli dell'AIEOP.

La finalità del progetto è stata di realizzare un "Data Base Del 22", ovvero una casistica omogenea del difetto genetico di base, attribuire ed applicare raccomandazioni assistenziali omogenee per le strutture collegate al progetto e situate in diverse regioni.

Attualmente il protocollo è applicato in 16 Centri italiani, con un numero di 226 pazienti arruolati.

Tale raccolta dati in questi primi anni di applicazione si è mostrata di grande utilità per ricavare nuovi elementi di osservazione e avere una visione prospettica della sindrome. Per questo nel 2010 il Consiglio Direttivo di Aidel22 ha deciso di pubblicare insieme all'A.I.P. un "Quaderno sulla Del 22", una pubblicazione a cura della **dott.ssa Caterina Cancrini**, per portare a conoscenza del pubblico quanto emerso dall'esperienza della raccolta dati.





7.3.2 IL PERCORSO DIAGNOSTICO TERAPEUTICO ASSISTENZIALE IN CAMPANIA

Il PDTA (Percorso Diagnostico, Terapeutico e Assistenziale) è uno strumento indispensabile per la presa in carico del soggetto affetto da malattia rara e del suo contesto socio-familiare.

La realizzazione di un PDTA consiste nell'identificare la sequenza degli atti diagnostico-terapeutici da effettuare per raggiungere gli obiettivi di salute. L'iter assistenziale e di follow-up dovranno essere gestiti dall'esperto di quella specifica malattia, avvalendosi di una rete di specialisti per i diverse aspetti implicati nella sindrome.

Tali percorsi –riservati solo alle patologie classificate come rare- devono essere redatti a cura del Centro di Coordinamento delle Malattie Rare, presente in ciascuna Regione.

Ai sensi del D.M. 18 maggio 2001, n. 279, l'adozione del PDTA rientra nella competenza delle Regioni e viene emanato con delibera dalla Giunta Regionale

La definizione di uno specifico PDTA, pertanto, rappresenta la massima espressione dell'attività di assistenza e presa in carico attiva e totale dei pazienti. 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 per la Del 22 ha avuto inizio in Campania nel luglio del 2010, grazie all'impulso dato dalla sede nazionale e dalla sede regionale campana di Aidel 22, che sotto la guida e l'ospitalità del prof. Antonio Baldini hanno promosso il primo incontro dei Centri di riferimento Malattie rare delle diverse province campane e il responsabile del centro di Coordinamento M.R. prof. Generoso Andria. Partendo dalle esperienze pregresse, si è proceduto ad una prima rilevazione dei dati e una successiva elaborazione delle informazioni dal territorio, che hanno permesso di arrivare alla definizione di un PDTA Del 22 da applicare nei Centri di riferimento per le malattie rare della Campania, che hanno collaborato attivamente al progetto.

Il coordinatore del PDTA, prof. Claudio Pignata in occasione del convegno di Aidel22 a Napoli nel marzo 2011, ha presentato i dati preliminari, da cui è emersa la presenza di tre tipi di emergenze: immunologica, neuropsichiatrica e psicologica, aspetti che, il prof. Pignata intende affrontare attraverso un approccio multi-professionale e multi-specialistico del protocollo.



8 - LA DIMENSIONE ECONOMICA

Gli aspetti economico-contabili per una Onlus, costituiscono un limite allo slancio progettuale e un lavoro legato al reperimento delle risorse.

8.1 LE FONTI DI FINANZIAMENTO:

8.1.1 Le quote associative

- La fonte di finanziamento istituzionale sono evidentemente le **quote associative**. Al momento della costituzione di AIdel22, fu deliberato che la quota associativa per i soci ordinari fosse di € 50,00 annuali. Dal 2002 al 2012 tale cifra è rimasta sempre invariata.

Tale cespite si è dimostrato nel tempo non solo insufficiente rispetto le iniziative progettuali, ma problematico per via della instabilità degli importi, legati sia ad un numero di soci variabile nel tempo, sia alla mancanza di regolarità nei pagamenti da parte degli associati ordinari e sostenitori. La finalità non lucrativa e soprattutto la natura prettamente sociale dell'attività, non ha, peraltro, consentito di assumere un atteggiamento troppo rigoroso e fiscale nei confronti dei membri morosi.





8.1.2 Le Donazioni

- Il ricorso a donatori, sia persone fisiche che giuridiche, interessati al nostro lavoro, è stato in diverse circostanze determinante per la realizzazione di un progetto. In particolare l'organizzazione di convegni, soprattutto se internazionali, è stata possibile grazie al contributo generoso di donatori privati, associati o amici, ma soprattutto grazie ad organizzazioni come Banca Nazionale del Lavoro S.p.A, UniCoop-Tirreno, Eur S.p.A, Fondazione Serono, Fondazione Rusconi, Global Value S.p.A, Inner whill-Genova ovest, Monte dei Paschi di Siena S.p.A. -per citarne alcune-, che hanno creduto nella validità delle nostre iniziative. Un ruolo importante nel sollecitare la generosità dei donatori privati, lo hanno avuto le iniziative di "fundraising" promosse soprattutto dalle sedi regionali. L'organizzazione di singoli eventi destinati alla **raccolta di fondi** per uno specifico progetto, per lo più regionale, ha avuto il pregio di coinvolgere emotivamente molte persone, avvicinandole all'associazione e di contribuire in varia misura, al reperimento del finanziamento necessario.

GLI EVENTI PER RACCOLTA FONDI

- 2003** 12 Dicembre – Roma – Circolo Magistrati della Corte dei Conti
"Torneo di bridge e di burraco" Consiglio Direttivo Aidel22
- 2004** Aprile – Putignano (BA) – Sede della FIDAS
"Torneo di Burraco a favore di Aidel22"
Sede Regionale Puglia
- 2005** 29 maggio – Lago di Iseo –
"1° SASSATHLON – nuotiamo per AIDEL22"
4 giugno Lido di Sassabaneke "Gara di Triathlon"
Sede Regionale Lombardia
- 2006** 26 febbraio – Milano –
A tavola con gli Impressionisti, ecco servita: É SUZANNE VALADON!
Spettacolo di Teatro-Cucina
Sede Regionale Lombardia
- 2008** 22 Febbraio – Roma – Teatro Le Salette – Spettacolo teatrale
"Il Rompiballe: serata di beneficenza a favore di AIDEL22"
Consiglio Direttivo Aidel22



- 2008** 6-10 maggio – Milano – Teatro Bleu Spettacolo “...Zona Cesarini”
Sede Regionale Lombardia
- 2008** 21 Dicembre – Roma- S. Giovanni de Matha
“Natale 2008: Mercatino delle rarità”
Sede Regionale Lazio
- 2009** 31 Maggio – Grosseto – Comando Regionale Carabinieri Toscana
“18° Campionato Italiano forze di polizia: raccolta fondi per il progetto-studio della SOD di Neuropsichiatria Infantile della AOU”
Sede Regionale Toscana
- 2010** 2 Dicembre – Napoli – Circolo Nautico Posillipo
“Concerto di Guido Lembo e la sua band: serata di raccolta fondi per il progetto di Informazione per la diagnosi precoce della delezione del Cromosoma 22”
Sede Regionale Campania
- 2012** 12 febbraio – Ostia (RM) Eschilo 2 Dancing
Serata danzante di raccolta fondi per il progetto “Alla ricerca dell'autonomia”
Sede Regionale Lazio
- 2012** 4 Marzo – Firenze- Stadio Artemio Franchi di Firenze
“Partita di Campionato di Serie A Fiorentina – Cesena. Raccolta Fondi per la realizzazione di una pubblicazione multimediale rivolta ai bambini e ai ragazzi di 10/14 anni affetti dalla del22”
Sede Regionale Toscana“





8.1.3 Il 5 per mille

- È indiscutibile che un radicale cambiamento nella nostra dimensione economica sia avvenuto con l'introduzione del 5 per mille destinato alle Onlus. La regolarità della nostra posizione giuridica, ci ha consentito di avvalerci fin dal primo anno di questa magnifica opportunità, cui finora abbiamo avuto sempre accesso.

ASSOCIAZIONE ITALIANA DELEZIONE CROMOSOMA 22 ONLUS
C.F. : 97282430582

Somme attribuite con il 5 per mille

Anno fiscale di riferimento	Versamento in c/c	numero scelte contribuenti	Importo totale in €
2010	No	703	22.205,04
2009	Si	474	19.378,84
2008	Si	492	18.897,18
2007	Si	507	19.289,53
2006	Si	470	17.191,71



8.2 I COSTI

Il trend della dimensione economica in questi dieci anni mostra un andamento positivo ed evidenzia un incremento costante dei costi legati ad una sempre crescente attività con finalità sia sociali sia scientifiche.

L'analisi dei costi mostra un andamento crescente, ma strettamente legato alle azioni intraprese, evidenziando la tendenza ad impegnare la maggior parte delle risorse disponibili in attività progettuali finalizzate all'assistenza alle famiglie e in misura inferiore al sostegno alla ricerca. Significativo è il picco riferito all'anno 2009, speculare al picco delle entrate per donazioni e chiaramente riferito all'anno dell'organizzazione del congresso mondiale a Roma.

Le spese legate alla struttura associativa e al suo funzionamento sono risultate sempre contenute, non solo per un'oculata amministrazione delle risorse, ma anche grazie alla gratuità della sede operativa di cui si è potuto usufruire dal 2002 al 2010 e soprattutto per l'impiego di volontari che hanno prestato la loro opera in modo continuativo, senza gravare sulla gestione delle risorse economiche.





8.2.1 Il valore economico dei volontari

Negli importi dei costi suindicati e riferiti al periodo 2002-2012, non sono contemplate le **43.320** ore lavorate dai volontari di Aldel22 nell'arco dei 10 anni (vedi paragrafo 5.4). Le ore dei volontari, infatti, non rappresentano un costo per l'Associazione, perché non sono state mai retribuite.

Le risorse umane impiegate nell'associazione come volontari, sono molto differenti tra di loro sia per qualifica professionale di provenienza, sia per il possesso di requisiti indispensabili per specifiche l'attività da svolgere.

Mentre si potrebbero assimilare attività generiche di funzionamento dell'associazione o di realizzazione di eventi, stimando in modo omogeneo il valore monetario delle ore impiegate, risulterebbe impraticabile applicare lo stesso criterio di valutazione nei casi in cui è stata spesa una specifica professionalità.

Per fare alcuni esempi, in questi anni Aldel22 ha potuto disporre al suo interno di competenze informatiche per la progettazione del sito web; di consulenza legale per lo Statuto e i regolamenti; di professionalità commerciale per la redazione del bilancio contabile; di progettazione grafica; di attività giornalistiche per la redazione di articoli, comunicati stampa, pubblicazioni; di consulenza medica per i progetti di ricerca; di competenze linguistiche per la traduzione di testi scientifici.

Queste prestazioni professionali se reperite al di fuori del volontariato interno all'associazione, avrebbero avuto un costo valutabile sulla base di specifici e differenti tariffari od onorari degli ordini professionali. Appare pertanto inappropriato, utilizzare un unico valore monetario da attribuire a ciascuna ora di lavoro volontario.

Per questo motivo il valore attribuito al lavoro svolto dai volontari non potrà che essere indicativo e riferirsi ad un costo che rappresenti, anche se in modo approssimativo, la media dei valori riconosciuti per le diverse attività, generiche e professionali.

Assumendo questo metodo di valutazione, con una media di 120 mila euro annuali, il valore complessivo dell'apporto dei volontari di Aldel22 nei 10 anni di attività, è stimabile in 1,2 milioni di euro.

8.3 LA RENDICONTAZIONE DEL 5 PER MILLE

Nella destinazione delle somme percepite attraverso il contributo del 5 per mille, il Consiglio Direttivo di Aldel 22 Onlus ha operato delle scelte seguendo i seguenti criteri:

1 - Le somme percepite annualmente devono essere destinate alla realizzazione di progetti di divulgazione della Sindrome, di informazione scientifica, di assistenza ai pazienti, e di formazione dei volontari.



2 - Le somme provenienti dal fondo del 5 per mille, devono essere destinate ad una pluralità di progetti, senza l'esigenza di coprire totalmente i costi di ciascun progetto, ma contribuendo in misura determinante alla loro realizzazione.

Tali progetti sono stati esclusivamente frutto dello studio, dell' impegno e della cura nella loro realizzazione, interni all'associazione, *attraverso l'opera dei volontari associati e, solo ove strettamente necessario, con la consulenza di professionisti esterni.*

RENDICONTAZIONE CONTRIBUTO "5 per mille" di € 17.191,71 relativo all'anno 2006 RICEVUTO nel 2008

1 - CONVEGNO MONDIALE "XVI INTERNATIONAL MEETING VELO CARDIO FACIAL SYNDROME EDUCATIONAL FOUNDATION" Roma 3-5 luglio 2009

ATTIVITÀ	COSTI SOSTENUTI	€
Organizzazione logistica del congresso per 50 relatori e 300 partecipanti	Affitto sale congressuali Hotel Pineta Palace di Roma	7.800
Pranzo di lavoro per medici, sanitari, famiglie, bambini e personale del congresso: hostess, interpreti, baby sitter ecc	Servizio catering per 350 persone per 2 gg.	5.600
Materiale congresso e Pubblicazioni	Acquisto cartelline, Stampa abstracts, cartellonistica, badge partecipanti e relatori	4.314,36
TOTALE SOMMA UTILIZZATA Integrazione		17.714,36 522,65

RENDICONTAZIONE CONTRIBUTO "5 per mille" di € 19.289,53 relativo all'anno 2007 RICEVUTO nel 2009

1 - PROGETTO di RICERCA "ASPETTI E CARATTERISTICHE PSICOPATOLOGICHE IN BAMBINI E ADOLESCENTI CON SINDROME DA DEL 22q11.2. STUDIO DI FOLLOW-UP A 3 ANNI". Azienda Ospedaliera Universitaria di Careggi - Firenze

ATTIVITÀ	COSTI SOSTENUTI	€
Affiancamento responsabile scientifico del progetto per: - reperimento e contatto dei pazienti - somministrazione del protocollo - cura del materiale - analisi ed elaborazione dei dati - presentazione ed eventuale pubblicazione dei dati.	- Onorario di tre figure professionali: una neuropsichiatra e due psicologhe cliniche - Stipula di polizza assicurativa, - Pagamento delle Ritenute d'Acconto	10.438,80
TOTALE PROGETTO		10.438,80



2 - PROGETTO "PROTOCOLLO DIAGNOSTICO E TERAPEUTICO DELLA SINDROME del 22q11.2"

ATTIVITÀ	COSTI SOSTENUTI	€
Pubblicazione di un opuscolo descrittivo della sindrome sulla base dei risultati dell'applicazione del protocollo AIEOP e degli aggiornamenti scientifici pubblicati al congresso internazionale VCFS EF di luglio 2009	Composizione grafica, stampa e trasporto di n. 1.500 copie	992,10
TOTALE PROGETTO		992,10

3 - PROGETTO "POTENZIAMENTO SEDI REGIONALI"

ATTIVITÀ	COSTI SOSTENUTI	€
Corso di formazione (20-21 marzo 2010) per i responsabili delle 15 sedi regionali e i membri del Consiglio Direttivo (n. 25 Presenze) Roma, Hotel Pineta Palace- Via San Lino Papa, 35	Spese di viaggio, pernottamento Affitto sala riunione Catering	5.346,80
Produzione materiale informativo per le sedi regionali	- Tipografia per depliant, manifesti, kit materiale - Duplicazione dvd con targhetta personalizzata per filmato con interviste ad esperti della sindrome del 22 - Diritti e consulenza SIAE	1.665,74
TOTALE PROGETTO		7.525,54

TOTALE SOMMA UTILIZZATA 5 per mille 2007	€ 18.956,44
Residuo	€ 333,09

**RENDICONTAZIONE CONTRIBUTO “5 per mille” di € 18.900,00 relativo all’anno 2008 RICEVUTO nel 2010****1 - PROGETTO DIAGNOSI PRECOCE IN CAMPANIA**

L'INFORMAZIONE AI PEDIATRI DI LIBERA SCELTA E AI SERVIZI MATERNO-INFANTILI DELLE ASL IN CAMPANIA

ATTIVITÀ	COSTI SOSTENUTI	€
Invio ad oltre 1.000 pediatri di libera scelta ed ai pediatri che operano all'interno dei Servizi materno-infantili della Regione Campania una cartella contenente: - Pubblicazione sulla Del 22 - Vademecum sui criteri di sospetto diagnostico Del22 - Elenco Centri di riferimento campani - Nomi dei medici di riferimento , contatti - Lettera del presidente di Aldel22 per presentazione progetto	Ricerca e contatto con i Centri di riferimento esperti della sindrome. Produzione e stampa di 1010 cartelline contenitore e dei relativi documenti contenuti Spese postali per la spedizione delle cartelline confezionate con cellophane	6.319,70
TOTALE PROGETTO		6.319,70

2 - PROGETTO LIBRO PER BAMBINI-FASE 1 e 2

“UN LIBRO PER I BAMBINI DEL22”

ATTIVITÀ	COSTI SOSTENUTI	€
Elaborazione di un questionario semi-strutturato di circa 20 domande. Somministrazione del questionario a ciascun genitore separatamente. Analisi quantitativa e qualitativa delle risposte. Utilizzo di un software LAB per analisi statistica di frequenza	Consulenza di una psicologa clinica dell'età evolutiva con competenze specifiche sulla sindrome	4.000,00
TOTALE PROGETTO FASI 1 e 2		4.000,00



3 - PROGETTO ASSISTENZA ADULTI

UNA RETE DI SPECIALISTI PER GLI ADULTI

ATTIVITÀ	COSTI SOSTENUTI	€
Presso il Policlinico Umberto I di Roma costruzione di una rete di esperti della Sindrome di tutte le discipline coinvolte nella terapia : Genetica, Cardiologia, Psichiatria, Neurologia, Endocrinologia e Dermatologia.	- Consulenza professionale di un medico per il coordinamento delle diverse visite specialistiche e raccolta dati clinici.	1.500
	- Acquisto di un p.c. dotato di programmi di neuroimaging e psicometrici, donato al D.A.I. di Neurologia e Psichiatria-Policlinico Umberto I di Roma per lo studio dei pazienti con sintomi psichiatrici	1.422,00
	- Pagamento alloggio pazienti provenienti da altre città,	126,00
TOTALE PROGETTO		3.048,00

4 - CONVEGNO SCIENTIFICO

RICERCA E GESTIONE CLINICA - UN APPROCCIO UNITARIO AGLI ASPETTI NEUROPSICHIATRICI E COMPORTAMENTALI NELLA "DEL 22" 21 marzo 2011 - Sala conferenze -Istituto di Genetica e Biofisica "Adriano Buzzati Traverso" C.N.R. - Napoli

ATTIVITÀ	COSTI SOSTENUTI	€
Organizzazione logistica	Personale tecnico per la sala e catering per i partecipanti Spese di viaggio e ospitalità dei relatori.	2.645,39
Organizzazione scientifica del convegno	Produzione di materiale congressuale	
TOTALE PROGETTO		2.645,39

5 - EVENTO INTERNAZIONALE di SENSIBILIZZAZIONE

"22Q AT THE ZOO!" Falconara Marittima 22 maggio 2011 - Organizzazione a cura delle sedi regionali di Marche ed Emilia Romagna

ATTIVITÀ	COSTI SOSTENUTI	€
Organizzazione di una giornata al Parco Zoo di Falconara, in qualità di partner nel "Worldwide Awareness Day - 22Q at the Zoo!".	Stampa materiale pubblicitario, magliette e altri gadgets, pranzo-picnic offerto alle famiglie partecipanti	1.129,50
TOTALE PROGETTO		1.129,50



6 - UN GIORNALE DELL'ASSOCIAZIONE NOTIZIARIO AIDEL 22

ATTIVITÀ	COSTI SOSTENUTI	€
Publicazione a cura della redazione interna all'Associazione, di un giornale trimestrale di natura tecnico-scientifica, regolarmente iscritto al Tribunale di Roma	Spese per la composizione grafica e la stampa di tre numeri del Notiziario per n. 400 copie. Il n. 14/2011, un numero speciale dedicato alla ricerca, è stato stampato in n. 500 copie con un numero doppio di pagine. Spedizione in busta chiusa a tutti i soci. Tutti gli articoli pubblicati sono scritti a titolo gratuito	1.798,75
TOTALE PROGETTO		1.798,75

TOTALE SOMMA UTILIZZATA 5 per mille 2008	€ 18.941,34
Integrazione	€ 41,34

RENDICONTAZIONE CONTRIBUTO "5 per mille" di € 19.380,00 relativo all'anno 2009 RICEVUTO nel 2011

1 - PROGETTO UN LIBRO PER I BAMBINI DEL 22 - FASE 3

ATTIVITÀ	COSTI SOSTENUTI	€
Redazione del testo scientifico Il testo per gli aspetti scientifici è stato scritto in collaborazione dalla psicologa clinica, consulente e responsabile del progetto e dalla Presidente dell'Associazione (quest'ultima a titolo gratuito)	Onorario per consulenza Oneri fiscali	1.000
Parte narrativa e Illustrazione Stampa del libro " <i>Il perché del 22 - La fantastica storia del Signor 22</i> " Distribuzione a tutte le sedi regionali Spedizione a tutti i soci ordinari e ai sostenitori	Progetto editoriale Casa Editrice "L'isola dei ragazzi" n. 2.000 copie Spese di spedizione	7.200 158,89
TOTALE PROGETTO		8.358,89



2 - PROGETTO "IL SIGNOR 22 È IN VIAGGIO!"

ATTIVITÀ	COSTI SOSTENUTI	€
Incontri per presentazione libro presso i Centri di riferimento per le Malattie Rare nelle città di Roma, Milano, Torino, Genova, Palermo	Spese di viaggio e alloggio Catering per i partecipanti Spese trasporto materiale	460,12 1.554,30 187,31
TOTALE PROGETTO		2.201,72

3 - BILANCIO SOCIALE 2002-2012

ATTIVITÀ	COSTI SOSTENUTI	€
Pubblicazione del Bilancio Sociale dei 10 anni di Aidel22: - studio dei contenuti - redazione del testo - composizione grafici ,foto e tabelle: <i>tutto interno all'associazione , da consiglieri a titolo gratuito</i>	- Spese trasporto, alloggio per gruppo di lavoro interno al C.D. - Impaginazione grafica e Stampa copie - Organizzazione del convegno di presentazione al pubblico Venezia 6 ottobre-Ateneo Veneto	798,60 3.993 300
TOTALE PROGETTO		5.091,60

4 - NOTIZIARIO AIDEL 22

ATTIVITÀ	COSTI SOSTENUTI	€
Pubblicazione a cura della redazione interna all'Associazione, di un giornale trimestrale di natura tecnico-scientifica, regolarmente iscritto al Tribunale di Roma	Spese per la composizione grafica e la stampa di n. 2 Notiziari per n. 450 copie ciascuno. Spedizione in busta chiusa a tutti i soci. Tutti gli articoli pubblicati sono scritti a titolo gratuito	1.149,50 474,00
TOTALE PROGETTO		1.623,50

TOTALE SOMMA UTILIZZATA	17.275,72
Residuo	2.104,28

**8.4 ANNO 2011: Ultimo Bilancio approvato del periodo considerato****Stato patrimoniale al 31/12/2011**

ATTIVITA'	31/12/11	PASSIVITA'	31/12/11
1. IMMOBILIZZAZIONI IMMATERIALI		1. FONDI	
1.1 Lic.za uso software tempo indet.	99,00	1.1 F/amm immobilizzazioni immat.	14,85
1.2 diritti di brev. E util.opere ing.	99,00	1.2 F/amm immobilizzazioni mat.	3.737,19
TOTALE IMMOB. IMMATERIALI	99,00	1.3 Patrimonio netto	46.347,72
1.3 Macchinari,appar. attrezzature	771,07		
1.4 Impianti e Macchinario	771,07		
1.5 Elaboratori macch. Uff. elettron.	4.455,91		
1.6 Mobili e Macch. D'uff. (altri beni)	4.455,91		
1.7 ArredamentoTotale immobilizzazioni	732,92	Totale Fondi	50.099,76
1.8 Altri beni	732,92		
TOTALE IMMOB. MATERIALI	5.959,90		
TOTALE IMMOBILIZZAZIONI	6.058,90		
2. CREDITI		2. DEBITI CORRENTI	
2.1 Depositi cauzionali attivi	900,00	2.1 Fornitori	241,50
2.2 CREDITI IMMOBILIZZATI	900,00	2.2 Debiti Tributari	1.179,73
2.3 IMMOBILIZZAZIONI FINANZIARIE	900,00	2.3 Altri Debiti	177,00
		2.4 Ratei e Riscontri passivi	340,00
		Totale debiti correnti	1.938,23
3. CREDITI CORRENTI			
3.1 Fornitori c/crediti	196,42		
3.2 CREDITI V FORNITORI	196,42		
3.3 ALTRI CREDITI	196,42		
TOTALE CREDITI	1.096,42		
4 LIQUIDITA'			
4.1 CASSA	1.255,38		
4.2 BANCA PROSSIMA C/1000/3383	20.179,11		
4.3 POSTA C/C 38084521	6.983,70		
4.4 PAYPAL	380,00		
Totale liquidità	28.798,19		
TOTALE ATTIVITA'	35.953,51	TOTALE PASSIVITA'	52.037,99
PERDITA DI ESERCIZIO	16.084,48		
TOTALE A PAREGGIO	52.037,99	TOTALE A PAREGGIO	52.037,99



Conto Economico 2011

SPESE	31/12/11	PROVENTI	31/12/11
1 Costi p/servizi attinenti attività	21.039,68	1 Quote sociali ordinarie	4.944,00
2 Costi p/godimento beni terzi	5.550,45	2 Contributo 5/1000	19.378,84
3 Costi Personale	81,00	3 Contributo volontari (donazioni)	4.017,50
4 Amm.ti Imm. Immater.	9,90	4 Ricavi soci sostenitori	819,00
		Ricavi	29.159,34
5 Amm.to Imm. Mat.	744,58	5 Altri ricavi e proventi	963,38
6 Oneri diversi di gestione	3.275,70	6 Costi p/mat. Pri. Suss.con e mer	348,19
7 Oneri straordinari	342,42	7 Altri proventi finanziari	19,65
Totale spese attività istituzionali	31.043,73		
8 Acquisti e oneri commerciali	15.531,31		
Totale generale spese	46.575,04	Totale Proventi	30.490,56
		Perdita di Esecizio	16.084,48
Totale a Pareggio	46.575,04	Totale a Pareggio	46.575,04



9. VERSO IL FUTURO

9.1 I PROSSIMI PASSI

ATTIVITÀ CON FINALITÀ SOCIALE

Progetto Dynamo Camp

Una grande opportunità di socializzazione e di condivisione sarà offerta alle famiglie di Aidel22 dalla Fondazione Dynamo Camp.

La Dynamo Camp è un'associazione che si occupa di Terapia Ricreativa ed ha strutturato un Camp in Toscana, primo in Italia, per bambini con delle difficoltà specifiche.

L'idea di usufruire di questa opportunità deriva dalla volontà di Aidel22 di dare ai bambini delle famiglie associate un'occasione che, in totale sicurezza e allegria, li porti ad acquisire fiducia e sicurezza nelle proprie potenzialità.

Il personale del Camp è qualificato ed esperto nella gestione di programmi rivolti ai bambini con esigenze specifiche e particolari. **La Dynamo Camp accoglierà alcune famiglie dell'associazione per una settimana, dal 27 Dicembre 2012 al 2 Gennaio 2013**, con l'organizzazione di programmi adeguatamente pensati e concordati con l'associazione, che rispecchiano le possibilità e le peculiarità dei ragazzi Del22. Il soggiorno avrà luogo in Toscana, in un luogo molto bello e rilassante, pensato e gestito per garantire un clima di assoluto benessere. Il programma, ancora da definire nel dettaglio, prevede varie attività ricreative, espressive, divertenti ed emozionanti, strutturate in base al modello della Terapia Ricreativa. Anche per i genitori e per i fratelli dei bambini protagonisti, ci saranno attività e spazi di condivisione e conoscenza.

L'obiettivo è quello di far conoscere ai bambini le proprie potenzialità e i limiti, di renderli partecipi di attività di squadra per poter meglio gestire la socializzazione e la conoscenza della loro condizione.

Per le famiglie questa è una possibilità di confronto e di arricchimento, che gli verrà dalla condivisione con altre famiglie, dalla possibilità di vedere i propri bambini impegnati in attività importanti per l'autostima e per l'autonomia del bambino e della famiglia.

In un clima di vacanza e di sospensione dalle problematiche quotidiane, le famiglie potranno non sentirsi soli ma protagonisti di un percorso che può sembrare difficile ma che con il sostegno degli altri può diventare percorribile.



Un libro per il bambini Del 22 - Volume II

Il libro è attualmente in fase di realizzazione e la sua pubblicazione è prevista per i primi mesi del 2013. Partendo dalle domande che i ragazzi in questa età si pongono sulla loro condizione, rilevate e verificate statisticamente con le modalità utilizzate nel primo volume, il testo intende approfondire temi scientifici legati alla sindrome e aspetti relazionali dei ragazzi “Del 22”, in particolare rispetto al rapporto con i pari. In considerazione della fascia di età dai 10 ai 14 anni cui il libro si rivolge, la proposta editoriale prevede anche la realizzazione di “edugames” collegati al racconto del libro e fruibili sul sito dell’associazione www.aidel22.it.

Per gli aspetti psicologici legati alla modalità comunicativa dei contenuti, anche per questo volume ci sarà la consulenza della dott.ssa Caterina Asciano, la psicologa clinica che ha seguito il progetto in tutte le sue fasi.

Modifiche evolutive del sito di Aidel22 Onlus

Il progetto elaborato dal Consigliere Alberto Da Vià, webmaster del sito, prende l’avvio dalla convinzione che il sito possa trasformarsi in uno strumento esclusivo di promozione dei servizi e degli studi condotti dall’Associazione per i suoi Soci, offrendo loro nuove funzionalità e contenuti riservati, altrimenti non disponibili per coloro che, pur essendo visitatori abituali del sito, non hanno richiesto una regolare iscrizione nel Libro dei Soci.

La realizzazione di questo progetto richiede lo sviluppo ed il rafforzamento di una sezione già presente nel sito dell’Associazione che è quella dell’**area riservata**, ovvero della gestione degli utenti registrati. Già oggi è possibile farsi riconoscere sul nostro sito con un nome ed eventualmente con una foto, ma questa funzionalità è ampiamente sottovalutata, dal momento che i benefici ottenuti si riducono alla sola possibilità di commentare gli articoli e le notizie inserite dalla redazione.

L’esperienza dei social network insegna che un coinvolgimento virale produce una moltiplicazione degli accessi al sito ed un aumento considerevole degli iscritti, ma perché la ricetta abbia successo occorre che chi accede lo faccia con piacere o perché spinto da forti motivazioni; per un sito come il nostro, ovvero il sito di una Associazione di famiglie accomunate dalla presenza di una persona affetta da una Sindrome Rara, i numeri non potranno mai essere “importanti”, al più dell’ordine di qualche centinaia di utenti, ma per il fatto che gli interessi in gioco sono molto forti e sentiti, il coinvolgimento dovrebbe essere davvero elevato, molto più elevato di quello che riusciamo a misurare oggi.

Le iniziali proposte di modifica riguardano due aspetti molto sentiti dai membri dell’Associazione: il primo si può spiegare come la necessità di conoscere gli aspetti vissuti da coloro che hanno la Sindrome (che nessun libro racconta o può spiegare) ed il secondo quello di ricevere dei consigli utili che non possono che essere dati dalla classe medica competente sulla Sindrome.



Nuova sezione del sito “Le nostre esperienze” La volontà è di dare maggiore spazio sul sito alle famiglie per raccontarsi e insegnarci qualcosa di utile, frutto della propria esperienza. Non è facile raccontare qualcosa del proprio vissuto, qualcosa di profondo e di intimo, ma se questo avviene volutamente su una sezione che è riservata, ovvero con l’accesso controllato, forse può incoraggiare qualcuno ad iniziare.

Nuova sezione del sito “Rispondono gli esperti”: L’idea è di prevedere sul sito, periodicamente (ad es. mensilmente), la possibilità di raccogliere su un argomento per volta, scelto dalla redazione o fatto scegliere direttamente dai Soci attraverso una votazione con un sondaggio, delle domande a cui risponderanno per iscritto l’esperto e che verranno pubblicate poi a beneficio di tutti .

Anche in questo caso occorrerà essere regolari nella pubblicazione, senza affanni, e i Soci impareranno ad abituarsi a questi appuntamenti sul nostro sito.

Il progetto verrà completato nei primi mesi del 2013.

ATTIVITÀ CON FINALITÀ SCIENTIFICHE

Convegno sugli aspetti diagnostico - terapeutici legati al linguaggio nei bambini “Del 22”

Un’analisi delle necessità cliniche espresse dalle famiglie, ha evidenziato una carenza nell’informazione degli aspetti morfologici e funzionali del linguaggio. In particolare per i bambini affetti da Sindrome velo-cardio-facciale, è indispensabile agire precocemente sulla funzione del linguaggio e può essere indispensabile intervenire chirurgicamente per correggere il difetto del velo faringeo, caratteristica di tale sindrome.

Nei numerosi convegni organizzati da Aldel22 è stato sempre trattato tale argomento nell’ambito delle diverse relazioni e discussioni, ma non è stato ancora mai dedicato un convegno specificatamente all’argomento del linguaggio. Più precisamente l’aspetto significativo emerso è che non è stato ancora mai focalizzato un modello integrato di inquadramento diagnostico e terapeutico, che veda la gestione del paziente in un’ottica multidisciplinare e, appunto, integrata.

Non è più accettabile pensare di risolvere le problematiche assistenziali del bambino Del 22 in modo frammentario e settoriale tra le distinte specialità. La visione dell’assistenza globale va intesa anche come integrazione degli interventi affini all’interno di un problema specifico, come quello del linguaggio. Nel caso in esame, il bambino andrà seguito da un’equipe composta dal genetista pediatra, dall’otorinolaringoiatra, dal logopedista, dal dentista, dal chirurgo plastico, dallo psicologo, che dovranno lavorare insieme, coordinando i rispettivi interventi per una gestione unitaria dell’assistenza.



Infine, la constatazione che alcuni genitori nostri associati hanno deciso di rivolgersi a strutture ed esperti stranieri, in particolare negli Stati Uniti, dove sicuramente trovano grande esperienza rispetto al trattamento chirurgico, ma altrettante difficoltà nel gestire il trattamento riabilitativo post-operatorio, ci ha indotto a ritenere utile un confronto interno tra le diverse realtà italiane ma aperto anche ad altre esperienze straniere come quella del prof. Shprintzen, che ha dato il suo nome alla sindrome velocardio-facciale e che parteciperà al convegno con una lettura magistrale.

Il progetto è stato già avviato, grazie al sostegno del prof. Dallapiccola, e con la consulenza scientifica della dott.ssa Maria Cristina Digilio e del dott. Mario Zama. Il convegno si svolgerà il prossimo **24 e 25 maggio 2013** con l'organizzazione a cura di Aldel22 e dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù.

9.2 LE PROSPETTIVE

Le attività svolte nel periodo 2002-2012, hanno dimostrato come il legame con il territorio apra prospettive di maggiore coinvolgimento e interazione sia delle famiglie con persone affette dalla sindrome, sia della classe medica che si occupa di malattie rare.

La costituzione in loco di gruppi di famiglie formate sugli aspetti socio-sanitari e motivate verso l'impegno associativo, deve costituire la premessa strategica per un lavoro di più lungo termine che miri alla creazione di una rete funzionale di collegamento locale con i medici di riferimento, i Centri di competenza, le strutture sanitarie territoriali.

Avendo sempre chiara la missione di Aldel22, che mira a migliorare la qualità della vita delle persone "Del22", le attività dell'associazione nel medio termine dovranno tendere ad una maggiore vicinanza alle famiglie associate, attraverso il lavoro delle sedi regionali, che avranno il compito di crescere nell'impegno e nella struttura organizzativa, per meglio conoscere i bisogni assistenziali e includendo sempre più famiglie nella gestione delle iniziative locali.

A supporto delle attività regionali, la sede nazionale dovrà concentrare i suoi sforzi per raggiungere quegli interlocutori locali, che una volta coinvolti nel progetto complessivo dell'associazione, possano dare risposte adeguate alle esigenze dei pazienti, sia da un punto di vista sanitario che sociale.

Un'azione vasta e distribuita nel territorio nazionale in modo il più possibile omogeneo, richiede grande energie da parte degli operatori e risorse finanziarie in grado di sostenerla. Come reperirle e come garantire la continuità del lavoro dei volontari, sarà per Aldel22 l'impegno maggiore da affrontare.

Peraltro, questo rappresenta il limite "naturale" all'attività di una ONLUS, ovvero il limite legato alla sua natura di organizzazione senza fini di lucro, che intende produrre servizi di utilità sociale, senza gravare sulla collettività.



Non ci possono essere, quindi, garanzie per il futuro, ma l'esperienza di questi anni ha dimostrato che l'intelligenza e la volontà dei singoli accomunati da una motivazione e da obiettivi comuni, riescono a produrre idee e a realizzare soluzioni, con un positivo impatto sociale.



Sede legale:

Vicolo degli Orti portuensi, 34
00149 Roma

Sede operativa

Via dei Prati della Farnesina, 13
00135 Roma

Per adesioni e donazioni

Conto corrente postale n. 38084521
IBAN IT54 B076 0103 2000 00038084521

Conto Banca Prossima
IBAN IT57 B033 5901 6001 00000003383

Per la destinazione del 5 per mille

casella per le ONLUS
C.F. 97282430582

Progetto grafico e stampa
Grafostampa snc
00142 Roma - Via Laurentina, 3/o
www.grafostampa.it - tel. 06 5412430



Associazione Italiana delezione del Cromosoma 22 **ONLUS**

AIDEL 22 Associazione Italiana delezione del Cromosoma 22 ONLUS

Sede legale: c/o studio E. Trinca Vicolo degli Orti Portuensi, 34 - 00149 Roma

Sede operativa: Via dei Prati della Farnesina, 13 - 00135 Roma

Telefono e fax: 06 37514488 - web: www.aidel22.it

e-mail: segreteria@aidel22.it - pec:presidente@pec.aidel22.it

C.F.: 97282430582