



LE ASSOCIAZIONI DEL22 RIUNITE IN CONGRESSO A BRUXELLES

Nasce la federazione europea delle associazioni del22

Il 10 e 11 ottobre si è tenuto a Bruxelles il congresso delle associazioni del22 esistenti in Europa, ospitate per l'occasione da *Relais 22*, la nostra omologa belga. I congressi in Europa sono una consuetudine biennale lanciata dalla disciolta VeloCardioFacial Syndrome Educational Foundation – VCFSEF – che faceva capo a Robert Shprintzen. Quando, due anni fa, al congresso di Dublino, le associazioni si trovarono orfane della fondazione che aveva favorito, anche in Europa, la diffusione di informazioni sulla sindrome da delezione del cromosoma 22q11, decisero che era ora di cominciare a pensare all'opportunità di creare un organismo unico, europeo, che permettesse una più facile circolazione di informazioni tra le varie associazioni nazionali e che, soprattutto, potesse diventare un punto di riferimento, anche e soprattutto per chi è preposto alla tutela del benessere dei cittadini, soprattutto di quelli che vivono situazioni di difficoltà e disabilità.

Nei due anni che sono intercorsi, gli scambi virtuali tra le varie associazioni sono stati frequenti – via email, via Skype – e quell'idea ha preso contorni sempre più definiti, profilandosi come una effettiva necessità. Si è deciso quindi che i rappresentanti delle varie associazioni nazionali si sarebbero riuniti in consiglio prima di dare l'avvio ai lavori del congresso e avrebbero discusso quale organizzazione e quale forma giuridica dare alla federazione delle associazioni del22 europee. Aidel22 ha partecipato al consiglio con il suo Presidente, Giulietta Angelelli Cafiero, e con chi scrive, responsabile delle relazioni internazionali, insieme ai referenti delle **associazioni francesi, di quelle britanniche, belga, fiammingo-belga, catalano-spagnola, svizzera, olandese, irlandese, svedese e norvegese**. In riunione si è deciso che le associazioni manterranno ognuna la propria specificità nazionale, ma confluiranno in un'unica grande associazione, la cui fondazione verrà formalizzata a Bruxelles da *Relais*



Da sin. Julie Wootton la rappresentante inglese, la genetista Donna McDonald McGinn e i nostri rappresentanti.

22 e che si dovrebbe successivamente dotare di un sito Internet per mettere tutti i membri europei in relazione tra loro. La nascita della **Federazione europea "22q.11Europe"** che ci raccolga tutti è un altro passo avanti per la circolazione e il confronto di informazioni su più ampio raggio, una evoluzione in cui crediamo sia giusto e proficuo investire per il futuro dei soggetti affetti dalla sindrome.

A riunione conclusa ha avuto inizio il congresso vero e proprio, aperto da **Donna McDonald-Mc Ginn**, genetista e direttrice del Centro *22q and You* di Philadelphia – nonché ideatrice dell'appuntamento annuale con *22q at the Zoo* a cui Aidel22 partecipa dalla prima edizione – che ha annunciato la sperimentazione di un farmaco che potrebbe aiutare a risolvere numerosi problemi neuropsichiatrici legati alla sindrome e i cui primi risultati saranno divulgati al **Congresso Internazionale che si terrà a Sirmonone nel luglio prossimo**.

La focalizzazione principale dei relatori – tra i quali spiccava l'équipe di Stephane Eliez della svizzera *Connect 22*, di cui è appena entrato a far parte lo psichiatra Marco Armando, anch'egli presente, che da anni si occupa della Sindrome presso l'ospedale

Bambino Gesù di Roma – è stata incentrata proprio sugli aspetti neuropsichiatrici della sindrome, sulla necessità di monitorare attentamente il comportamento e gli umori dei soggetti del22, intensificando l'attenzione in età pre-puberale e nel periodo adolescenziale, per intervenire tempestivamente e contenere i problemi insorgenti. Si è discusso dell'efficacia e degli aspetti collaterali dei trattamenti farmacologici mirati e dei risultati eventualmente ottenuti; sono stati presentati progetti di studio che aprono prospettive interessanti per i terapeuti che si confrontano con la delezione e per le famiglie sempre in cerca di qualche opportunità, seppur minima, di migliorare la qualità di vita del parente affetto dalla sindrome, migliorando quella della famiglia tutta. E, non ultimo, si sono ascoltate le storie di famiglie che hanno trovato, con l'aiuto di medici dedicati, un equilibrio di massima.

Purtroppo si è rilevato che la costante che attraversa tutta l'Europa, senza distinzioni tra sud e nord, è il continuo ritrarsi dei governi nazionali dal dovere di provvedere a fornire pari opportunità, e quindi assistenza continua, non solo in età scolare, avviamento al lavoro e possibilità di lavoro socializzato, ai soggetti portatori di disabilità. Ognuno dei relatori così come ognuno dei genitori che hanno preso la parola non ha potuto far a meno di sottolineare quanto sia difficile poter contare sui servizi offerti dagli enti statali preposti a causa degli enormi tagli imposti dalla crisi. È amara questa constatazione che ci siamo portati tutti a casa, anche perché l'Europa unita che sognavamo era altro, ma questa consapevolezza non fa che rafforzare la convinzione che l'unione fa la forza, e che l'associazionismo e le reti di collaborazione tra individui con gli stessi problemi e gli stessi interessi siano sempre più necessari.

RIPARTE CON LA TOSCANA IL PROGETTO REGIONALE “L’INFORMAZIONE AI PEDIATRI DI LIBERA SCELTA E AI SERVIZI MATERNO/INFANTILI DELLE ASL”

Dopo l’esperienza della Campania, è stato avviato anche per la Toscana il progetto regionale di informazione ai pediatri. L’iniziativa, questa volta promossa e sostenuta anche attraverso una raccolta fondi dalla **sede regionale AIdel22-Toscana**, si inserisce nell’ambito della più ampia e già avviata Progettualità finalizzata all’assistenza efficace in Toscana per i bambini/ragazzi affetti dalla Delezione del cromosoma 22q11.2 e) e si ispira al progetto di UNIAMO-Federazione Italiana Malattie Rare “Conoscere per Assistere” rivolto a tutte le Malattie Rare.

E’ evidente la forte esigenza di un’adeguata informazione rivolta ai pediatri di libera scelta operanti sul territorio, pediatri nei centri ASL materno infantili e nelle diverse strutture sanitarie regionali.

I primi infatti sono coloro che conoscono i nostri bambini, vengono contattati dai familiari per i piccoli problemi quotidiani e indicano i tempi e le necessità delle consulenze.

I Centri materno infantili ASL sono i centri in cui vengono effettuate le vaccinazioni obbligatorie e i pediatri ivi operanti, possono rappresentare un ulteriore punto di riferimento per suggerire consulenze (presunzione di malattia genetica ad esempio in bambini senza imponenti caratteristiche cliniche), considerato che il loro bacino d’utenza è sicuramente molto ampio.

Pertanto, il progetto regionale di AIdel22, questa volta **patrocinato**

dalla **Regione Toscana, dalla F.I.M.P. Federazione italiana medici pediatri, sede nazionale e sede regionale della Toscana, dalla SIM-GePeD Società Italiana genetisti Pediatri e Disabilità, da UNIAMO Federazione Italiana Malattie rare**, consiste nel fornire ai pediatri di libera scelta e ai Centri materno infantili delle ASL un kit informativo così composto:



Materiale informativo dedicato (pubblicazione delle associazioni AIdel22 e AIP “Quaderni sulle immunodeficienze primitive” n. 9 – a cura della dott.ssa Caterina Cancrini-)

Un breve vademecum a cura della dott.ssa Maria Cristina Digilio del Comitato Scientifico di AIdel 22 Onlus sui criteri di sospetto diagnostico (quando sospettare la delezione del cromosoma 22”, quando richiedere la consulenza genetica).

Elenco dei Centri di riferimento toscani (individuati da decreto regionale e corredati dei nomi dei referenti e dei contatti) per l’accertamento diagnostico e l’assistenza dei bambini affetti

Materiale informativo sull’attività di AIdel 22 Onlus, per favorire il contatto con le famiglie che lo desiderano. (“fare associazione”)

Tale materiale è stato inviato a 480 pediatri, di libera scelta o operanti nelle diverse strutture pubbliche della Regione Toscana

In questo modo i medici che assistono bambini/ragazzi Del22 saranno: più informati sulle caratteristiche, sulle modalità di gestione, sui Centri di riferimento per consulenze specifiche (rafforzando il numero di pazienti che vengono già assistiti, uniformando la tipologia di assistenza, migliorando la qualità della stessa). più informati su quando porre sospetto diagnostico (aumentando la possibilità di diagnosi precoce in pazienti che non hanno presentato problematiche importanti neonatali e dunque di più difficile diagnosi).

Questo progetto, potenziando l’informazione, consentirà la formulazione precoce della diagnosi, presupposto indispensabile per affrontare in modo efficace l’alta complessità assistenziale che la sindrome “Del22” comporta.

Rita Morozzi Raffaella Cungi
Sede AIdel22 - Toscana

CORSO DI FORMAZIONE PER I PROFESSIONISTI DELLA COMUNICAZIONE

Accogliendo la richiesta di interventi riabilitativi personalizzati espresso da molte nostre famiglie, ma soprattutto il bisogno di approfondimento da parte di alcuni logopedisti impegnati sul territorio nella terapia riabilitativa di bambini "Del22", AIdel22 lo scorso 5 ottobre ha organizzato presso l'Auditorium San Paolo dell'Ospedale Bambino Gesù di Roma, una giornata di studio e di confronto riservato ai professionisti della comunicazione, allo scopo di affrontare nello specifico il tema dell'**INQUADRAMENTO CLINICO E DEL TRATTAMENTO LOGOPEDICO NELLA SINDROME**.

Il programma ha visto l'intervento di diversi specialisti come l'otorino, il chirurgo plastico, l'odontoiatra, lo psicologo e il logopedista, perché oltre all'approfondimento di tematiche specifiche, è stato presentato **un modello di presa in carico multidisciplinare** che

AIdel22 intende assumere come propria proposta di "buona pratica" per il trattamento riabilitativo.

Dato il carattere scientifico del corso di formazione, il Ministero della Salute lo ha accreditato per n.8 "Crediti ECM" per logopedisti, psicologi, e medici (pediatri, otorini, chirurghi plastici, odontoiatri)

Oltre ai professionisti, al corso hanno partecipato un folto numero di studenti universitari delle facoltà coinvolte nel programma e diversi genitori Soci, quest'ultimi quali ospiti uditori.

Le relazioni molto interessanti e il dibattito, animato soprattutto dalle domande dei genitori, hanno dato importanti spunti per la realizzazione di una Guida pratica che l'associazione intende realizzare per le famiglie, sul tema del trattamento logopedico, e sugli altri aspetti clinici correlati trattati durante il corso.

PRESENTATO IL PRIMO RAPPORTO SULLA CONDIZIONE IN ITALIA DELLE PERSONE CON MALATTIA RARA

il 23 luglio a Roma a Palazzo Montecitorio, in Sala della Regina, è stato presentato **MonitoRARE**, il primo Rapporto sulla condizione delle persone con malattia rara in Italia.

Si tratta di una fotografia ricca e dettagliata del quadro di riferimento per le patologie rare in tema di dati, organizzazione socio-sanitaria, formazione e informazione, ricerca, assistenza e responsabilità sociale. Per la prima volta vengono aggregati in modo organico e sistematico elementi che interessano e coinvolgono le 1.079 associazioni di pazienti per gli oltre 670mila ammalati affetti da patologia rara del nostro Paese.

UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare ha deciso di raccogliere e aggregare tutti i dati disponibili tra gli attori del sistema malattie rare, insieme a quelli acquisiti attraverso i propri progetti e dalle associazioni federate, e non, per dare vita a un documento che offrisse una visione d'insieme del **sistema delle malattie rare nel nostro Paese** che includesse anche il punto di vista del paziente, l'interlocutore centrale

che necessita di informazioni valide e attendibili per poter comprendere il funzionamento dell'organizzazione di cui fa parte e diventare parte attiva della struttura.

AIdel22 è stata invitata all'evento ed ha partecipato con il Presidente alla presentazione e discussione del Rapporto, cui ha indirettamente contribuito quale associazione federata, sempre presente ai numerosi progetti posti in essere dalla Federazione, che hanno consentito la conoscenza e la rielaborazione dei dati, oggetto del Rapporto

Erano presenti tutti gli stakeholders del mondo delle Malattie Rare, dai rappresentanti delle Istituzioni, quali Senato, Camera dei Deputati, Governo, Ministero della Salute, Regioni, Tavolo tecnico delle Regioni per le Malattie rare; società scientifiche, tra cui la Federazione Italiana dei Medici Pediatri, dei medici di Medicina Generale, la SIMGePeD; rappresentanti dell'industria farmaceutica e organizzazioni

segue a pag. 4

NEWS DALLE REGIONI

TORNEO DI CALCETTO

La sede regionale **Aidel22-Lazio** il 26 settembre ha partecipato con una propria **"Squadra Aidel22" al Torneo di calcio A/5**, indetto nell'ambito della manifestazione **"No Limits Sport"** a favore delle persone non abili o affetti da malattie rare, presso il Centro sportivo "Longarina" di Roma. Questa manifestazione, seconda tappa di un percorso sportivo che si svolgerà sino al mese di maggio 2016 è stata dedicata ad Aidel22. Oltre alla nostra squadra, partecipano alla manifestazione: le Squadre: AIPD (Associazione Italiana Persone Down), AISA Sport Onlus, ASD Totti Soccer School, Asso-centauri (Polizia di Stcoato), Meda (Movimento Europeo Diversamente Abili), Nazionale Italiana Jazzisti, Nazionale Italiana Sosia, Nazionale Magistrati, SAP Lazio (Sindacato Autonomo Polizia di Stato), UNAR - Presidenza Consiglio dei Ministri.



La squadra di Aidel22 con Maria Duma, responsabile della sede Lazio.

Sede legale e operativa:

Via dei Prati della Farnesina, 13
00135 Roma
Tel. e Fax: 06/37514488
e-mail: segreteria@aidel22.it

www.aidel22.it

conto corrente postale n° 38084521
IBAN IT54 B076 0103
2000 0003 8084 521
conto Banca Prossima
IBAN IT57 B033 5901
6001 0000 0003 383

segue da pag. 3

apivate come Tele thon e infine, i rappresentanti dei pazienti attraverso alcune delle loro associazioni e naturalmente la Federazione UNIAMO. La presenza di tutti i principali attori del complesso e variegato mondo delle Malattie rare, la vivace discussione moderata da **Renza Barbon Galluppi**, presidente di UNIAMO, ha dato all'evento della presentazione ufficiale un senso di sostanza e di contenuto, malgrado la solennità della sede facesse prevedere una formalità dominante.

FESTA DELLA MADONNA DEL PILASTRELLO

Il **4 ottobre** la sede Aidel22-Lombardia ha partecipato ad una Giornata di sensibilizzazione, allestendo a Bresso (Città metropolitana di Milano), in occasione della festa locale, una gazebo informativo con un laboratorio per i bambini e distribuendo materiale informativo sulla sindrome.

5 PER MILLE

Anche quest'anno una straordinaria opportunità per sostenere la nostra Associazione, con una semplice firma!

Con la normativa fiscale vigente, infatti, è possibile destinare il 5 per mille delle proprie imposte alle Organizzazioni non lucrative di utilità sociale (ONLUS).

Qualunque sia il modello utilizzato (Mod. 730 - Mod. UNICO) **nello spazio dedicato alla scelta per la destinazione del 5 per mille, va quindi apposta la firma nel riquadro riservato alle Onlus ed a seguire il Codice Fiscale di Aidel 22:**

C.F. 97282430582

*Diffondiamo questa notizia al maggior numero di persone!
Con questo semplice gesto ci sarà possibile in futuro contare su nuove importantissime risorse!*

CONSIGLIO DIRETTIVO AIDEL22

Presidente: Giulietta Angelelli Cafiero
Vice-presidente: Alberto Da Via
Tesoriere: Lorenzo Cungi
Segretario: Alfredo Carratello
Consiglieri: Fausto Merlo, Emma Bevilacqua, Paolo Vavassori

SEDI REGIONALI AIDEL22

ABRUZZO: Emma Bevilacqua
abruzzo@aidel22.it • cell: 339/5678747
CALABRIA: Sara Leta
calabria@aidel22.it • cell: 393/1028050
CAMPANIA: Elisa Grella
campania@aidel22.it • cell: 331/3397239
EMILIA ROMAGNA: Silvia Riccio
emiliaromagna@aidel22.it • cell: 338/9060044
FRIULI VENEZIA GIULIA: Cristina Candrea • cell. 334/3148381
friuliveneziagiulia@aidel22.it
LAZIO: Maria Duma
lazio@aidel22.it • cell: 338/6697067
LIGURIA: Fausto Merlo
liguria@aidel22.it • cell: 347/7545015
LOMBARDIA: Giuliano Santangelo
lombardia@aidel22.it • cell: 338/9690955
MARCHE: Federica Carere
marche@aidel22.it • cell: 333/7896885
PIEMONTE: Alberto Da Via
piemonte@aidel22.it • cell: 335/7925242
PUGLIA: Loretta Piracci
puglia@aidel22.it • cell: 366/3448148
SARDEGNA: Massimiliano Meloni
sardegna@aidel22.it • cell. 338/4125760
SICILIA: Elena Barbagallo
sicilia@aidel22.it • cell. 329/8187258
TOSCANA: Rita Morozzi
toscana@aidel22.it • cell: 338/2097601
UMBRIA: Maurizio Martini
umbria@aidel22.it • cell. 347/7854832
VENETO: Emma Bevilacqua
veneto@aidel22.it • cell: 349/5662429

ISCRIVETEVI ALL' AIDEL22

- Come **Socio ordinario** (pazienti, genitori, fratelli, nonni, tutori di persone con sindrome da delezione cromosoma 22).
La quota associativa annuale è di € 50,00
- Come **Socio sostenitore** (persona fisica o giuridica che intenda contribuire al perseguimento degli scopi dell'Associazione)
La quota associativa annuale è di € 50,00
- Per gli **"Amici di Aidel22"** (persone fisiche o giuridiche non soci, che desiderano contribuire al perseguimento degli scopi dell'Associazione)
Il contributo economico è libero