

news

ASSOCIAZIONE

CONGRESSO 2009

Proseguono i preparativi per il grande evento del prossimo 3-5 luglio 2009. Mentre andiamo in stampa, mancano pochi giorni al 15° congresso internazionale della VFCS EF Inc che si apre il prossimo 18 luglio a Troy (Detroit), Michigan. In quella occasione verrà proiettata la presentazione che abbiamo predisposto sul nostro congresso, il 16°, con informazioni sull'attività scientifica della nostra associazione, la sede congressuale prescelta e alcune immagini suggestive di Roma, che saranno sicuramente di incentivo a partecipare per i numerosi stranieri presenti al congresso negli Stati Uniti.

Il Centro Congressi "Hotel Pineta Palace" di Roma ci fornirà tutti i servizi necessari, con particolare riguardo alla traduzione simultanea inglese-italiano e alla presenza dei bambini, dai piccolissimi ai più grandicelli, per i quali abbiamo provveduto ad allestire spazi e predisporre attività specifiche per consentire la tranquillità di partecipazione dei genitori ai lavori. Dopo la pausa estiva, programmeremo una specifica sezione informativa sul nostro sito ed altre modalità di comunicazione per informarvi sull'evolversi dei preparativi e sulle molteplici possibilità di scelta per il soggiorno di tre giorni a Roma.

UN PROTOCOLLO PER GLI ADULTI

Il nostro Comitato Scientifico, coordinato dal Prof. Bruno Marino, ha redatto un documento contenente raccomandazioni per la diagnosi e per il "follow up", specifiche per gli adolescenti e per gli adulti con "del 22". Siamo molto grati per il lavoro svolto, che

ha colmato una grave lacuna e che risponde a molti bisogni espressi dai nostri associati. Tale protocollo a giorni sarà oggetto di un incontro con rappresentanti dell'Ospedale Israelitico di Roma per valutare le possibilità di elaborare un progetto scientifico, finalizzato alla realizzazione di un ambulatorio dedicato a tutti giovani e adulti affetti da sindrome da delezione del cromosoma 22q11.2.

UNA PARTITA DI SOLIDARIETÀ

La nostra sede regionale Toscana, in collaborazione con la Compagnia Carabinieri di San Giovanni Valdarno, sta organizzando per il mese di settembre una partita di calcio di solidarietà. La finalità è trovare risorse per finanziare una borsa di studio per un ricercatore che lavori alla prosecuzione del progetto del gruppo di neuropsichiatria dell'Ospedale Careggi di Firenze.

news

MONDO

La FISH (Federazione Italiana per il Superamento dell'Handicap) ripropone il concorso "Le chiavi di Scuola", aperto a tutte le scuole, per far emergere e conoscere i tanti esempi di buone prassi di inclusione scolastica nel nostro Paese, contribuendo così al miglioramento della qualità di tutto il sistema scolastico. Al concorso possono partecipare i Consigli di Classe che abbiano realizzato, nell'anno scolastico 2007-2008, un progetto di inclusione scolastica.

La FISH ha predisposto un sito specifico (www.lechiavidiscuola.it), dove le scuole interessate possono iscriversi. Il termine per presentare il progetto e gli allegati è fissato per il 31 ottobre 2008.

5 PER MILLE

Anche quest'anno una straordinaria opportunità per sostenere la nostra Associazione, con una semplice firma! Con la normativa fiscale vigente, infatti, è possibile destinare il 5 per mille delle proprie imposte alle Organizzazioni non lucrative di utilità sociale (ONLUS). Qualunque sia il modello utilizzato (Mod. 740 - Mod. UNICO) nello spazio dedicato alla scelta per la destinazione del 5 per mille, va quindi apposta la firma nel riquadro riservato alle Onlus ed a seguire il Codice Fiscale di Aidel 22:

C.F. 97282430582

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

CONSIGLIO DIRETTIVO AIDEL22

Presidente: Giulietta Angelelli Cafiero
Segretario: Alberto Gullino
Tesoriere: Maria Duma
Vice-segretario: Carla Sponticcia
Consiglieri: Rosa Alba Coppola, Alberto Da Vià, Valeria Ferrario, Amyel Loy, Alessandra Sarazani,

SEDI REGIONALI AIDEL22

ABRUZZO: Genny Seta
abruzzo@aidel22.it • cell: 333/3646840
CAMPANIA: Elena Palumbo
campania@aidel22.it • cell: 331/3397239
EMILIA ROMAGNA: Lucia Salerno
emiliaromagna@aidel22.it
tel: 051/6149797
LAZIO: Maria Duma
lazio@aidel22.it • cell: 338/6697067
LIGURIA: Fausto Merlo
liguria@aidel22.it • cell: 347/7545015
LOMBARDIA: Valeria Ferrario
lombardia@aidel22.it • cell: 338/5207093
MARCHE: Federica Carere
marche@aidel22.it • cell: 333/7896885
PIEMONTE: Mauro De Leonardis
piemonte@aidel22.it • cell: 339/6630607
PUGLIA: Vincenzo Mignozzi
puglia@aidel22.it
SICILIA: Alberto Gullino
sicilia@aidel22.it • tel: 090/774988
TOSCANA: Sabrina Gambinossi
toscana@aidel22.it • cell: 349/7157383
VENETO: Marco Santi
veneto@aidel22.it • cell: 347/1069994

ISCRIVETEVI ALL' AIDEL22

• Come Socio ordinario (pazienti, genitori, fratelli, sorelle, tutori di persone con sindrome da delezione cromosoma 22).
La quota associativa è di € 50,00 (di cui € 10,00 di quota annuale e € 40,00 di contributo annuale)
• Come Socio sostenitore (persona fisica o giuridica che intenda contribuire al perseguimento degli scopi dell'Associazione)
La quota annuale di € 10,00. Per libera scelta, il socio sostenitore potrà versare anche un contributo volontario

Sede legale e amministrativa:

Via Carlo Mirabello, 19 - 00195 Roma
Tel. e Fax: 06/37514488 - Cell. 348/6715251
e-mail: associazione_aidel22@yahoo.it
www.aidel22.it
conto corrente postale n° 38084521
ABI: 7601 CAB: 03200 - C.F. 97282430582



Aidel22

Iscrizione Tribunale di Roma N° 501/2007 del 07.11.2007

ASSOCIAZIONE ITALIANA DELEZIONE DEL CROMOSOMA 22 ONLUS

CONVEGNO ANNUALE 2008

UNA GIORNATA ALL'INSEGNA DELLA INTERATTIVITÀ E DELL'EFFICACIA ASSISTENZIALE

Il convegno tenutosi lo scorso 12 aprile, in collaborazione con il Prof. Guido Cocchi, direttore dell'Istituto Clinico di Pediatria Preventiva e Neonatologia dell'Università di Bologna è stato indubbiamente ricco di contenuti scientifici e di contributi di esperienze "a tutto campo", dal momento che erano presenti specialisti di tutte le discipline coinvolte nella sindrome "del 22". Eppure se volessimo evidenziare l'elemento più rilevante della giornata, dovremmo andare oltre l'alta professionalità dimostrata dai relatori e individuare altrove il punto di forza.

Infatti più che in altre occasioni (e sono molte, in questi ultimi cinque anni...) è apparso chiaro che tra gli scopi dell'incontro dedicato alla sindrome, oltre alla divulgazione scientifica e alla diffusione delle conoscenze, vi fossero quelli del rafforzamento e della collaborazione interspecialistica nell'ottica di una migliore integrazione delle varie attività assistenziali.

L'approccio al tema in discussione è stato infatti in linea con quanto più volte espresso dalla nostra associazione in sedi diverse, ovvero la necessità di una visione complessiva della condizione che vivono il bambino e l'adolescente con "del 22", che sottolinei l'aspetto multidisciplinare della sindrome, attraverso il coordinamento e la collaborazione tra specialisti, ma che inserisca un'ottimale assistenza medica in una rete assistenziale più ampia, che sia anche psicologica, riabilitativa, di formazione in senso lato.

In questo contesto è stata significativa la relazione presentata dai due gruppi di ricerca della neuropsichiatria infantile dell'Ospedale Careggi di Firenze e dell'Ospedale Bambino Gesù di Roma, che hanno illustrato quanto emerso dall'osservazione di bambini e ragazzi che hanno aderito al progetto promosso dalla nostra associazione, in occasione del nostro convegno 2007 a Firenze. L'interesse per gli aspetti psicologici, comportamentali e psichiatrici è tale che il

nostro impegno sarà ora di reperire le risorse necessarie alla prosecuzione e all'ampiamiento di tale progetto.

La partecipazione numerosa sia di professionisti dell'età evolutiva che di familiari ha rappresentato la conferma del valore delle relazioni presentate, ma ha anche dimostrato che promuovere la collaborazione tra Associazione e Centri Sanitari nel territorio di riferimento è la strada che Aidel 22 deve perseguire. Ascoltare in un unico contesto gli esperti provenienti da diverse realtà sanitarie del territorio emiliano e assistere, durante la discussione, al confronto tra la professionalità scientifica e l'esperienza maturata dai familiari, è stato di grande interesse, a testimonianza del patto di alleanza che deve stringersi tra strutture socio-sanitarie e associazioni di pazienti, per raggiungere obiettivi comuni.

Giulietta Angelelli Cafiero

ASSEMBLEA GENERALE SOCI

Al termine del convegno tenutosi a Bologna il 12 aprile scorso, si è svolta l'Assemblea Generale dei Soci Aidel 22, indetta per l'approvazione del bilancio consuntivo-esercizio finanziario 2007, che è stato approvato all'unanimità.

Nella sua relazione, la Presidente si è soffermata sulle attività svolte per il raggiungimento degli obiettivi indivi-

duati dal Consiglio Direttivo per il biennio 2007/2009:

- 1 AMPLIAMENTO della COMUNICAZIONE
- 2 INIZIATIVA PROGETTUALE
- 3 ORGANIZZAZIONE CONGRESSO 2009
- 4 RAFFORZAMENTO SEDI REGIONALI

La relazione è disponibile sul nostro sito www.aidel22.it nell'Archivio Notizie

Grandi voli in vista? Prenotali su www.flyonair.it

Voli diretti da Pescara per:

Parigi, Monaco (Germania), Bruxelles (Charleroi), Creta, Spalato, Bucarest, L'viv e Kiev.

Per informazioni e prenotazioni telefona all'899.199.022 o collegati su www.flyonair.it
Voli operati da: EuroAir, Ukraine International, Hamburg International.



“PORTA QUALCUNO INSIEME A TE”

Un incontro all'insegna dell'allegria, ma anche un'opportunità per fare squadra

Nel pomeriggio di sabato 28 giugno si è svolta a Roma una manifestazione di cui Aidel 22 è stata promotrice ma che ha coinvolto altre associazioni di Malattie Rare presenti nel territorio romano, quali A.I.P., Ananas, Angeli di Noonan. Il Cigno, A.S.T., Sindrome di Williams. Con lo slogan “Porta qualcuno insieme a te”, si è voluto promuovere l'opportunità di un incontro, in cui ogni persona invitata potesse portare un bambino, un ragazzo o un adulto... “diverso da sé”.

L'iniziativa ha avuto lo scopo di favorire l'integrazione tra persone “speciali” e persone che non vivono l'esperienza della disabilità, attraverso la condivisione di momenti di svago, di divertimento e di solidarietà in cui le “diversità” hanno goduto di “uguali” momenti di allegria.

L'idea di organizzare un incontro ispirato al principio dell'integrazione, ma impostato con i toni della festa e della convivialità è nata dallo spi-

rito creativo della nostra Maria Duma, questa volta nella veste di referente regionale per il Lazio. Quando la buona idea si è coniugata con la disponibilità di spazi ampi (grazie alla generosità dell'Associazione Gabriele Viti) e interessi comuni, ecco che è stato possibile realizzare una forma di collaborazione innovativa, già sperimentata in occasione della 1° giornata europea della Malattie Rare. Infatti il comune denominatore delle Associazioni presenti è l'affiliazione alla Federazione Italiana UNIAMO, elemento questo che ha favorito un clima di appartenenza ad un'unica comune condizione, che ha reso più semplice ed efficace lavorare insieme.

I bambini sono rimasti affascinati dai clown dell'associazione “Ancis Politeia”, cui va il ringraziamento di tutti noi per averci donato quella nota di allegria e spensieratezza, che ha contagiato anche i ragazzi più grandi, che si sono lanciati in balli di gruppo dal ritmo incalzante.

Il momento più elettrizzante, comunque, è stato l'arrivo del conduttore-attore Flavio Insinna, e dell'attore Brando Giorgi che hanno scatenato

parole difficili, Luna può contare sul suo papà e il piccolo lettore su un dizionario in fondo al volume. Pagina dopo pagina, la bambina apprende che la malattia ha colpito anche altre persone della sua famiglia e comincia a domandarsi se anche a lei capiterà la stessa cosa da grande. Grazie all'aiuto del padre, riuscirà a trovare le risposte ai suoi tanti perché e imparerà come aiutare la mamma. Prefazione di Rita Levi Montalcini.

Daniel Pennac - Joan Mirò

Il giro del cielo

Milano, Salani, 2005

36 p. 9 €

Età di lettura: da 9 anni

Una bambina racconta al padre quello che ha visto sotto anestesia, mentre veniva operata d'appendicite. Comincia tra padre e figlia un dialogo intenso, affettuoso e pieno di confidenza che parla di infanzia, attraverso un immaginario album di famiglia. Il libro è uno spettacolo-lettura destinato a bambini e ragazzi (e adulti) che - tramite il racconto della favola di Pennac, letta attraverso dodici quadri di Mirò - permette di addentrarsi nel mondo di significati personali che ciascuno può scoprire nelle opere d'arte. Un gioco ricco di poesia e di creatività per leggere e amare l'arte. E per essere felici in famiglia.



l'entusiasmo soprattutto dei ragazzi, con cui si sono intrattenuti a lungo, dedicando a ciascuno di loro tempo e attenzione.

Insomma musica, balli, estrazione di premi bellissimi e tanta, tanta pizza con nutella...

PERMESSI E CONGEDI. ULTIME NOVITÀ

Con la circolare n. 53 del 29 aprile 2008 l'Inps apporta delle modifiche ed introduce delle novità sull'argomento “permessi lavorativi e congedi”, tema molto richiesto e “gettonato” anche nel forum del sito internet della nostra Associazione. Sono principalmente due i cambiamenti che ci renderanno un po' più semplice la vita... (bastasse questo!). Il primo riguarda la validità temporale della domanda per la concessione dei permessi. Fino ad oggi tale domanda doveva essere presentata all'Inps ed al datore di lavoro annualmente. Ora, invece, l'Istituto di Previdenza dispone che tale provvedimento sia emanato in modo definitivo o, se l'accertamento di handicap è sottoposto a rivedibilità, fino alla data di “scadenza” del verbale redatto dalla Commissione Medica. Rimane l'obbligo, comunque ed entro 30 giorni, di comunicare eventuali cambiamenti della sussistente situazione di handicap (ricovero a tempo pieno, modifiche ai periodi di permesso, revisione del giudizio di gravità).

La seconda novità consiste nella possibilità di cumulare nello stesso mese, ovviamente in giornate diverse, sia i permessi lavorativi (i 3 giorni) che il congedo straordinario retribuito di due anni (frazionabile).

SEGUE A PAGINA 3



Nell'ambito del progetto di “Medicina narrativa” abbiamo raccolto alcune storie raccontate da nostri associati. In questo numero riportiamo degli stralci di una storia significativa per l'aspetto del linguaggio..., lo scambio di esperienze è indispensabile e il confronto è d'obbligo!

LA STORIA DI ALESSIA

Nata nel '98, a termine, da parto naturale, dopo 12 ore dalla nascita Alessia presenta crisi di cianosi e viene trasferita in un ospedale neonatale con diagnosi di ipocalcemia e ipomagnesemia sintomatica e conseguente crisi convulsiva. L'EEG e l'ECG risultano negativi. Successivamente si ripetono con frequenza stati febbrili, infezioni delle alte vie respiratorie ed episodi di tonsillite acuta.

• **Nel marzo del 2001 viene operata di adenoidi e tonsille.** Dopo questo intervento Alessia presenta una voce nasale. Viene sottoposta a una visita con il foniatra, con l'otorino e con il pediatra presso l'ospedale pediatrico Santobono di Napoli. I tre professori non riscontrano nessuna malformazione e nessun problema alla gola, alla bocca e alla struttura muscolare. Parlano solamente di pigritia e consigliano un trattamento di logopedia.

Il suono nasale della bambina peggiora sempre di più e ciò spinge i genitori a fare ulteriori indagini presso l'ospedale Bambino Gesù di Roma. In questa struttura un otorino effettuando una semplice visita scopre che Alessia presenta una **palatoschisi velata**. Nella stessa giornata viene effettuata una visita col primario di chirurgia plastica e con una logopedista. L'equipe medica a fine “day hospital” stabilisce l'urgenza di un intervento al palato.

CONTINUA DA PAGINA 2

Altra modifica, per chi ha la sede di lavoro lontana dal luogo di assistenza della persona con handicap, concerne il “Programma di assistenza” che da oggi in poi sarà da presentare, sempre unito alla domanda ed alla documentazione, solo al datore di lavoro e non più anche all'Inps. Questo perché l'Istituto, citando nella stessa circolare la sentenza 5 febbraio 2005 n. 175 della Corte di Cassazione Sez. Lavoro, ribadisce che il suo ruolo “attiene esclusivamente all'aspetto economico e non incide sul diritto del lavoratore a beneficiare del per-

• **A novembre 2001 Alessia viene operata di palatoschisi velata**, ma nel post-operatorio non si verifica alcun miglioramento nel suo linguaggio. Intanto il primario del reparto di genetica convoca Alessia e i suoi genitori e durante il colloquio il genetista chiede di effettuare degli esami specifici a tutta la famiglia, in quanto si pensa che Alessia sia affetta da sindrome velo-cardio-faciale. L'esame conferma l'ipotesi di diagnosi, mentre evidenzia esito negativo per la mamma, il papà e la sorellina minore. In funzione di tale scoperta Alessia effettua tutti gli accertamenti stabiliti dal protocollo: visita con il genetista, con la logopedista, con il foniatra, con l'otorino, con l'ortopedico, con il cardiologo, con l'immunologo, con il gastroenterologo e con lo psicologo e con il dentista. Dai vari accertamenti si stabilisce che l'unico grande problema di Alessia è il linguaggio. La voce nasale e il linguaggio incomprensibile condizionano fortemente il carattere e l'inserimento sociale della bambina.

• **A luglio 2003 Alessia viene operata di faringoplastica** al fine di correggere la sua voce nasale. Ne seguono due intensi anni di logopedia durante i quali la bambina è impegnata per tre volte la settimana. Purtroppo l'impegno e la volontà di Alessia non vengono ripagati. Non si evidenzia nessun miglioramento accettabile.

• **A luglio 2005 Alessia viene operata per la seconda volta di faringoplastica.** Alla dimissione viene richiesto un periodo di logopedia di tre mesi. Alessia ancora una volta impegna tutta se stessa, ma il risultato risulta misero. I genitori di Alessia non si arrendono davanti a tali fallimenti e portano la bambina in America.

• **A gennaio 2006 Alessia arriva a New York.** Il professor Shprintzen visita e valuta Alessia insieme alla sua squadra medica e programma due interventi. A luglio 2006 si effettua l'intervento di pulizia al fine di eliminare gli esiti cicatriziali dei precedenti interventi e a dicembre 2006 si pratica l'intervento di faringo-flap. Sfortunatamente

dopo un anno durante la visita post-operatoria si evidenzia un foro anomalo alla flap, l'intervento non ha retto! Il chirurgo plastico americano sostiene che il foro anomalo della flap non dovrebbe creare problemi ma esorta i genitori a vigilare sulla voce e sul suono nasale della bambina. Purtroppo la voce di Alessia continua a peggiorare e durante una conversazione telefonica l'equipe americana chiede di rivedere la bambina per una valutazione più approfondita. In America viene effettuata una rinoscopia, il foro alla flap risulta molto grande..., si decide di intervenire chirurgicamente di nuovo!

• **Il 18 dicembre 2007 Alessia viene operata per la seconda volta di faringo-flap.** L'intervento risulta molto traumatico per la bambina. Seguono mesi particolarmente difficili, Alessia russa molto di notte e non riesce a respirare con il naso, tiene continuamente la bocca aperta, effettua due lavaggi nasali al giorno al fine di pulire il naso dai muchi e continua la terapia di logopedia tre volte la settimana.

• **Attualmente a distanza di sei mesi dal rifacimento della flap il suono nasale è molto diminuito e la voce è più chiara e comprensibile e nel complesso il risultato ottenuto è da considerarsi accettabile.**

Alessia pur avendo sofferto tanto, oggi a dieci anni, è una bambina molto serena, affettuosa, molto brava a scuola e pur essendo particolarmente timida e timorosa riesce a socializzare, a vivere le relazioni con le coetanee e ad affrontare, per sua scelta e senza alcuna costrizione da parte dei genitori, situazioni emotivamente forti come il saggio di fine anno e il saggio di ginnastica artistica. Oggi, la sindrome e i suoi effetti si possono paragonare a un velo quasi trasparente che l'avvolgono..., nulla di più!

Forza, coraggio, volontà e una buona dose di supporto e di amore sono indispensabili per la crescita dei nostri angeli!

messo retribuito” ed è il datore di lavoro che formalmente concede la fruizione dei permessi e dei congedi concordando “preventivamente con il lavoratore le giornate e le ore di permesso” (Parere Dipartimento Funzione Pubblica 18 febbraio 2008 n. 13).

La procedura, quindi, per usufruire dei permessi è la seguente: a) il lavoratore presenta la domanda all'Inps e al datore di lavoro con relativa documentazione della Commissione Medica; b) l'Inps acquisisce le domande ed effettua un controllo formale; c) se la domanda viene accolta l'Inps comunica l'autorizzazione al datore di lavoro ad anticipare il pagamento;

d) il datore di lavoro effettua le verifiche sostanziali sui requisiti di legge e concede i permessi e i congedi se ne rileva la sussistenza. Sarebbe bene ora ricordare a quali soggetti spetta tale diritto ma, per farlo, occuperei lo spazio di tutto il nostro notiziario. Per cui rimando le specifiche al prossimo numero (salvo altre novità) e mi limito ad evidenziare che per poter usufruire delle agevolazioni lavorative deve essere stato accertato e riconosciuto dalla Commissione Medica l'art. 3 comma 3 L. 104/92 (handicap grave).

Alessandra Sarazani



Emanuela Nava - Chiara Carter

Ahi + giochi - male hai

Roma, Lapis, 2005

32 p. 15 €

Età di lettura: da 5 anni

Un modo nuovo e divertente per combattere la paura delle malattie che tutti i bambini hanno. Piccole favole e allegri racconti trasformano il timore per la febbre e il mal di pancia in un'avventura “indolore” e colorata. Anche il gioco entra a far parte di questo mondo attraverso una serie di “ricette per guarire” che il bambino troverà in una tasca del libro e che lo aiuteranno ad affrontare i piccoli dolori con più coraggio e fantasia.

Diane Barbara

Il viaggio di Luna

Milano, Motta junior, 2005

56 p. 9,50 €

Età di lettura: da 7 anni

Luna scopre che la sua mamma è affetta da una malattia ereditaria. Per capire le tante