

DIRITTI ESIGIBILI E DISABILITÀ

Si è svolta a Torino il 2-3 ottobre la III **Conferenza Nazionale sulle Politiche per la Disabilità**, che ha rappresentato l'occasione per celebrare la nuova **Convenzione delle Nazioni Unite** sui diritti delle persone con disabilità, ratificata in Italia dalla Legge n.18 del 3 marzo 2009, che all'art. 3 prevede la costituzione dell'**Osservatorio nazionale sulla condizione delle persone con disabilità** al fine di "promuovere la piena integrazione delle persone con disabilità in attuazione dei principi sanciti dalla Convenzione (...), nonché dei principi indicati nella Legge 5 febbraio 1992, n. 104".

FLUSSO di POTASSIO e PSICOSI

E' stata identificata una variante di un canale di potassio prima sconosciuta, la cui

espressione e' 2,5 volte maggiore del normale nel centro della memoria del cervello delle persone che soffrono di un disturbo psicotico ed e' connessa a un punto cruciale della variazione genetica. Queste scoperte potrebbero offrire un nuovo obiettivo terapeutico per combattere la schizofrenia. In questo studio, scienziati provenienti da importanti istituti di ricerca europei e dai National Institutes of Health (NIH) negli Stati Uniti, hanno identificato un nuovo potenziale gene che indica una predisposizione alla schizofrenia, chiamato 'KCNH2'. Inibire selettivamente questo gene potrebbe regolare l'attività cerebrale disordinata nei pazienti, senza provocare gli effetti collaterali cardiaci che si presentano normalmente con i farmaci antipsicotici disponibili sul mercato.

(Fonte: Sanità News)

SEDI REGIONALI

Il Consiglio Direttivo riunitosi il 26 settembre ha deliberato l'apertura di tre nuove sedi regionali. Si tratta della sede della Sardegna, affidata ad Evelina Iacolina, dell'Umbria affidata a Maurizio Martini, del Friuli Venezia Giulia, affidata ad Cristina Cardea. Per la regione Sicilia è stato deciso un avvicendamento, pertanto il nuovo responsabile regionale è Elena Barbagallo.

Siamo molto contenti di questa importante novità, tanto più che possiamo considerarla un ulteriore risultato del congresso di Roma. E' in quell'occasione, infatti, che è maturata la disponibilità a collaborare con l'associazione da parte di queste famiglie.

Ai nuovi referenti regionali i migliori auguri di buon lavoro !

UN VIDEO PER CONOSCERE

Il congresso di Roma è stata l'occasione perfetta per riuscire ad intervistare i numerosi esperti internazionali presenti, con

la finalità di confezionare un prodotto semplice, ma molto efficace di presentazione degli aspetti più caratterizzanti la sindrome. Il video realizzato da Angelo ed Amyel Loy ha il pregio di essere ben strutturato, con uno stile narrativo fluido, che riesce a coinvolgere lo spettatore. L'eccezionalità sta negli "attori protagonisti", scienziati di altissimo livello, italiani e stranieri, con il dono di saper esporre con chiarezza concetti tanto complessi e nelle testimonianze di chi vive in prima persona questa esperienza. Il video è disponibile sul nostro sito www.aidel22.it

PROGETTI IN CORSO

Sta entrando nella fase finale la realizzazione di una pubblicazione a cura di Aidel 22 e di AIP (Associazione Immunodeficienze Primitive) sulla "Sindrome Del 22". Si tratta di un manuale che vuole essere un agile strumento di divulgazione, rivolto principalmente alle famiglie. Stiamo lavorando perché possa essere disponibile entro la fine dell'anno.

CONSIGLIO DIRETTIVO AIDEL22

Presidente: Giulietta Angelelli Cafiero
Segretario: Alberto Gullino
Tesoriere: Maria Duma
Vice-segretario: Carla Sponticcia
Consiglieri: Alberto Da Vià, Amyel Loy, Valeria Ferrario, Alessandra Sarazani, Simona Di Matteo, Fausto Merlo

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
FRIULI VENEZIA GIULIA:
 Cristina Candrea • cell: 334-3148381
 friuliveneziaigiulia@aidel22.it
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 Leonardi
 piemonte@aidel22.it • cell: 339/6630607
PUGLIA: Vincenzo Mignozzi
 puglia@aidel22.it
SARDEGNA: Evelina Iacolina
 sardegna@aidel22.it • cell: 345/4659064
SICILIA: Elena Barbagallo
 sicilia@aidel22.it • cell: 329-8187258
TOSCANA: Sabrina Gambinossi
 toscana@aidel22.it • cell: 349/7157383
UMBRIA: Maurizio Martini
 umbria@aidel22.it • cell: 347-7854832
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



IL "DOPO CONGRESSO": LA PAROLA AI PARTECIPANTI

Dopo due anni di molto lavoro e grandi aspettative, si è finalmente svolto il XVI Congresso Internazionale VCFS ospitato dalla nostra associazione. Ora è arrivato il tempo dei bilanci e delle verifiche.

Come è andata l'organizzazione? Quali sono state le ricadute scientifiche e sociali dell'incontro? Sono stati raggiunti gli obiettivi che ci eravamo prefissati?

Volevamo dare alcune risposte alle famiglie, quelle giovani, con lo sguardo tutto rivolto al futuro dei loro piccoli e a quelle dei ragazzi più grandi, che rileggendo a ritroso la loro esperienza, potessero trovare qualche "perché". Ai medici italiani, giovani e non, era rivolto il nostro desiderio di dare loro l'opportunità di confrontarsi con gruppi scientifici diversi, che da tempo operano sulla sindrome; un'opportunità di ag-

giornamento e di stimolo, un'occasione di incontro che fosse il preludio ad una proficua collaborazione tra i diversi centri di riferimento del nostro territorio nazionale.

Crediamo sinceramente di poter affermare che questi obiettivi siano stati raggiunti, ma dobbiamo anche registrare che c'è stato un clima di grande cordialità tra tutti i partecipanti, una spontanea amicizia tra i bambini, vera condivisione delle famiglie e grande disponibilità dei medici: un "valore aggiunto" che per gli oltre 300 presenti ha reso l'esperienza del congresso indimenticabile.

Abbiamo pensato quindi, che fosse giusto dare la parola ai partecipanti, veri protagonisti dell'evento.

Giulietta Angelelli Cafiero

Ringraziamo anche le splendide "baby-sitter" che hanno giocato e rallegrato i nostri bambini durante i lavori permettendoci di cogliere al massimo le opportunità dateci dal Congresso.

Massimo e Marta

Salve a tutti sono la mamma di Marco Maria e abbiamo preso parte a congresso io, mio marito e i nostri tre figli. Siamo ritornati a casa veramente arricchiti da questa esperienza e più consapevoli. Mi ha fatto piacere vedere quanto i bambini si siano integrati fra di loro e abbiano stretto delle nuove amicizie. Ringrazio tutti coloro che, grazie al loro impegno e lavoro, hanno reso possibile questo straordinario incontro. Un abbraccio forte a Fausto e sua moglie e al loro piccolo Antonio (un saluto in particolare dal nostro Pietro per lui)

Federica

Desidero ringraziare tutti coloro che hanno preso parte al nostro magnifico Congresso e trasmettere le grandi emozioni provate nel ritrovarmi assieme a tanti amici, anche quelli che ho visto per la prima volta in questa occasione! Grazie per essere stati con noi!

Carla

Dal forum del sito di Aidel 22



Prof. Bruno Marino

Ciao a tutti, siamo i genitori di Martina che hanno partecipato al XVI Congresso della VCFSEF che si è svolto a Roma qualche giorno fa.

Oggi che siamo tornati alla vita di tutti i giorni ci rendiamo conto di quanto sia stato importante per noi aver partecipato in quanto è stato un meeting molto, molto interessante.

L'ampiezza e i vari argomenti trattati sono risultati di un grande lavoro da parte di medici e ricercatori di diverse parti del mondo che per noi rappresentano la speranza per

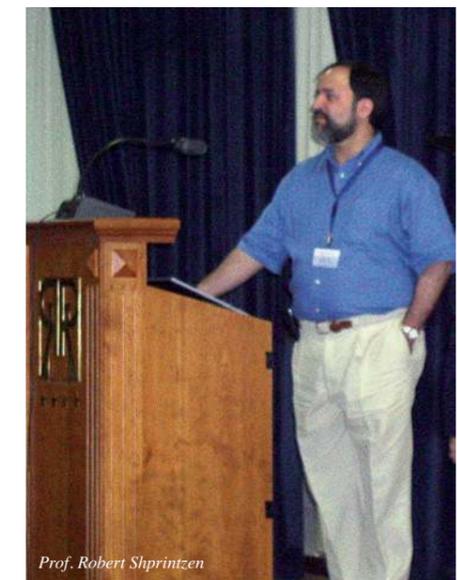
affrontare il futuro con maggiore serenità.

Ci siamo resi conto che gli effetti di questa Sindrome sono diversi da persona a persona e con diversi gradi di gravità ma con tanti aspetti che le accomunano.

Porgiamo un sentito ringraziamento a tutti coloro che hanno reso possibile la buona

riuscita del meeting in particolare alla Signora Giulietta Cafiero, a tutti i suoi collaboratori, alla Dott.ssa Digilio ma anche ai giovani ricercatori italiani (con particolare riferimento alla Dott.ssa Paola Atzori che segue la nostra bambina)

Durante il Congresso e nella cena del sabato sera abbiamo conosciuto altri genitori con i quali è stato bello potersi confrontare. Il messaggio di speranza lanciato dalla Signora Cafiero è stato molto bello perché i nostri bambini di oggi, domani saranno adulti e sapere che si sta facendo veramente tanta strada non può che inorgoglierci e renderci fiduciosi per un futuro migliore.



Prof. Robert Shprintzen



Il Tavolo dei relatori durante la discussione

Mi associo ai ringraziamenti.

Vorrei ringraziare per prima la nostra presidente "Giulietta", poi la segretaria Rossanna e tutti i soci e famigliari, di Roma e dintorni, che con la loro partecipazione diretta hanno contribuito alla riuscita del Congresso.

Ringrazio anche le maestre che hanno gestito assieme alla bravissima Maria i nostri bambini. Saluti

Fausto Merlo



Alcuni consiglieri di Aidel 22

La direzione organizzativa. Da sinistra Giulietta Cafiero, Amyel Loy, Karen Kushner.



Le animatrici dei bambini



La cena del sabato, al termine del tour di Roma



Volevamo ringraziare l'Aidel22 ed in particolare gli organizzatori del XVI congresso internazionale del VCFSEF per il l'ottimo lavoro svolto. Per motivi di lavoro partecipo a diversi congressi internazionali, mai ho visto una così perfetta organizzazione e soprattutto così tanto a dimensione di famiglia. Ciò che ci ha molto

colpito e positivamente è stato il vedere la presenza costante e fruttuosa delle animatrici per i nostri bambini e così permettere a noi genitori la partecipazione al congresso, la traduzione in simultanea in italiano ed il doppio schermo per poter seguire le presentazioni dei ricercatori stranieri, il poter far visitare nostro figlio Andrea a diversi specialisti di fama nazionale ed internazionale ed ultimo ma non meno importante è stato l'aver incontrato tante famiglie con le

quali ci siamo scambiati esperienze e da cui abbiamo ricevuto consigli su come superare le tante difficoltà quotidiane che dobbiamo e dovremo affrontare. I momenti vissuti durante questo congresso ci hanno aiutato a sentirci meno soli e a capire meglio quello che ci aspetta e ci aspetterà come genitori di Andrea affetto dalla sindrome di "di George". Vi ringraziamo tutti ancora per questa esperienza estremamente positiva.

Luca e Consuelo

VISTO DA UN MEDICO

Il congresso mondiale si è dimostrato un evento di eccezionale interesse per genitori e medici. Sono stati tre giorni intensi di relazioni, con esposizione dello stato dell'arte delle conoscenze, al 2009. E' sempre difficile organizzare un convegno con pubblico eterogeneo costituito da genitori, medici, psicologi, neurorabilitatori... Eppure abbiamo ascoltato relazioni esposte con chiarezza e sintesi, comprensibili a persone con preparazioni differenti. Sono state esposte relazioni su aspetti clinico-assistenziali insieme alle ultime novità della ricerca scientifica. Per la parte assistenziale sono state approfondite alcune proposte di protocolli clinici, con suggerimenti su come affrontare le problematiche neuropsicologiche, immunologiche, cardiocirurgiche, otorinolaringoiatriche, partendo dall'osservazione di dati clinici su ampie casistiche di pazienti. Interessante la presentazione di curve di crescita specifiche per la sindrome, e, tra le tante novità scientifiche, gli studi di genetica molecolare riguardanti i rapporti tra la regione cromosomica critica per la sindrome, sul braccio lungo del cromosoma 22, e altri fattori genetici "modificatori" che potrebbero giustificare l'ampia variabilità clinica della patologia. E poi ancora l'esposizione di studi di neuroradiologia in correlazione con le problematiche neuropsicologiche.

Ho molto apprezzato gli spazi riservati al contatto diretto con i genitori, il "Lunch with the experts" e i colloqui di consulenza messi a disposizione dall'organizzazione su richiesta di genitori. Un grazie di cuore agli organizzatori e arrivederci al prossimo convegno...

Dott.ssa Maria Cristina Digilio

3 - 5 luglio 2009

APPUNTI DI VIAGGIO

"Ognuno ha la sua storia"

Ciao a tutti,

Siamo mamma e papà di Alice di Milano una "new entry" nell'Associazione. La "piccola Alice" adesso ha circa 20 mesi e nei mesi scorsi ci ha dato tante ansie e preoccupazioni ma fortunatamente per il momento "stabili".

Alice cresce e noi cresciamo con lei. Ama giocare e divertirsi con noi e anche con gli altri bimbi (quando non si ammala).

La delezione ci è stata diagnosticata ben presto (a tre mesi di vita dopo l'operazione al cuore). Attualmente siamo seguiti a Milano dal Dott. Selicorni e il suo staff.

Il congresso di Roma è stata la nostra prima esperienza "pubblica" ed è stata decisamente coinvolgente e interessante ma per noi genitori molto dura.

Nel nostro cammino eravamo molto indecisi se venire o no al Convegno; infatti non eravamo ancora Associati, ma specialmente per noi era "accettare e toccare con mano" la patologia di Alice. Inoltre è sempre una scommessa a far parte di una "nuova famiglia". Per questo ringraziamo molto Valeria.

Noi genitori partecipando ad alcuni atti del convegno come ad esempio "Uno studio longitudinale della morfologia e dello spessore corticali nei bambini con SVCF; Sviluppo del cervello nella SVCF; Problemi psichiatrici e funzionamento intellettuale nella SVCF durante lo sviluppo, ci siamo preoccupati e spaventati di tutte le casistiche e possibilità. Speriamo che i molteplici aspetti della Sindrome nei Nostri figli non siano sempre così articolati, complessi e gravi, ma il poterli confrontare con altri genitori ed ascoltare testimonianze di medici da tutto il mondo, ci ha in parte tranquillizzato ed è una cosa che non ci capita spesso in questo periodo. Attraverso gli sguardi degli altri genitori e le tante sfaccettature dei nostri ragazzi abbiamo capito che "ognuno ha la sua storia", ma molte tappe sembrano in comune.

Il primo pensiero quando siamo saliti sul treno del ritorno io e Alma ci siamo guar-

dati e ci siamo detti "chi ce la fatto fare!!" "è stato gusto venire?". "come sarà il futuro di mia figlia? e il nostro?" siamo andati per trovare delle risposte e siamo tornati con delle domande". Non sempre siamo riusciti a seguire tutte le presentazioni dei medici e ricercatori ma per noi era già abbastanza. Ricordiamo con molto piacere l'incontro con la Dr.ssa M. Digilio.

Il tour di Roma il sabato e la Cena è stata gustosa ma eravamo pieni di informazioni. Non conosciamo l'impegno, i tempi, l'onere di organizzare e far funzionare un Evento complesso come il Congresso ma volevamo ringraziare e salutare tutte le

persone che abbiamo conosciuto durante il Meeting in particolare: Giulietta, Valeria, Maria i genitori Emma, Giuliana, Giuliano Donato ecc, i medici italiani e stranieri, i traduttori e le baby sitting dell'attenzione e dell'affetto e gioia dimostrato verso Alice e verso di Noi. Un abbraccio a tutti

Andrea & Alma & Alice

Ps_ nei giorni prima del Convegno casualmente ho letto questa frase:

"Gli adulti non capiscono mai niente da soli ed è una noia che i bambini siano sempre costretti a spiegar loro le cose."

A. de Saint Exupéry

YOUNG PEOPLE G8 SU NAVE ITALIA

Si è felicemente conclusa l'esperienza delle nostre ragazze Dora e Rossella, che hanno partecipato, in rappresentanza di tutti i nostri ragazzi "del 22" al progetto G8 jr sulla Nave Italia. Ecco come ci hanno raccontato la loro esperienza:

Il trenta giugno sono andata su Nave Italia assieme a dei ragazzi che provenivano da molte parti del mondo. Durante il giorno facevamo discussioni sul razzismo, sulla violenza e, parecchie volte, sulla discriminazione. Avevamo anche del tempo libero perché dopo certe discussioni eravamo stanchi, per ché dovevamo parlare solo in inglese per capirci tutti.

Un altro modo per condividere era pulire la Nave per un'ora al giorno la mattina e riordinare dopo i pasti facendo i turni. Questa vacanza è stata molto educativa perché mi è stata molto utile per socializzare con altre persone con problemi diversi dal mio.

Da questa vacanza/esperienza ho portato a casa con me molte nuove amicizie soprattutto la gioia di aver condiviso un

periodo della mia vita, anche se troppo breve!, con altri ragazzi come me.

Rossella

Mi chiamo Dora, ho 15 anni. Il 30 mattina arrivai al porto di Civitavecchia. Ero molto emozionata, contenta e anche un po' tesa. Finalmente potevo prendere parte a questo progetto, sebbene fossi preoccupata di soffrire il mal di mare. Arrivata al porto, vidi la nave-veliero così grande e mi tranquillizzai. La nostra giornata iniziava alle 7:15. Dopo la colazione, ci preparavamo per pulire la nave, poi andavamo subito a discutere degli argomenti per il "G8". Questo ci teneva impegnati per quasi tutta la mattinata. Di solito, finita la discussione, andavamo a fare un bagno.

A me è piaciuto moltissimo fare quest'esperienza. Sono stata veramente molto bene quei 10 giorni sulla nave. Questo viaggio, è stato una cosa unica, che consiglio a tutti i ragazzi della mia età e più grandi di me. Ringrazio infinitamente l'Associazione "Aidel 22" per avermi dato la possibilità di partecipare a questa meravigliosa esperienza che spero di ripetere in futuro.

Dora

