



CONTINUA DA PAGINA 3

Sono previsti:

- Interviste semistrutturate con i genitori (sarebbe importante la presenza di entrambi se possibile)
- Osservazione psicologica e libera del bambino/ ragazzo
- Valutazione neuropsicologica del bambino/ ragazzo.

Poiché si tratta di un lavoro vasto ed impegnativo, sarebbe utile iniziare il più presto possibile. La partenza del progetto è prevista per la terza settimana di marzo. E' necessario prenotarsi per tempo chiamando il numero **055-4296191** (chiedere della capo sala Roberta).

Come più volte detto, l'iniziativa ha il merito di rispondere con concretezza ad un bisogno più volte espresso dalle famiglie, ma spesso rimasto inavaso; pertanto siamo certi che accoglierete con sollecitudine questo invito.

Consiglio Direttivo Aidel 22 Onlus

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!

news

MONDO

3° GIORNATA DELLE MALATTIE RARE

Sessantanove le città coinvolte, moltissimi i convegni/seminari/corsi realizzati, venti le partite di Pallavolo, di cui cinque in diretta televisiva; numerosi gli articoli, le rubriche, gli eventi creati nei social network: questi i numeri dell'attività di sensibilizzazione e promozione della 3° giornata delle malattie rare in Italia, ideata dai pazienti e celebrata il 28 febbraio 2010 in tutto il mondo.

CONOSCERE PER ASSISTERE

Sabato 13 marzo 2010 a Trento c/o l'auditorium dell' Ospedale Santa Chiara, sono iniziati i corsi territoriali del progetto triennale di formazione "Conoscere per Assistere" promosso dalla Federazione UNIAMO in partnership con le società scientifiche SIP-SIMGePeD-SIGU-SIMG e le federazioni FIMP-FIMMG e sostenuto economicamente da FARMINDUSTRIA, grazie al patto d'intesa siglato il 3 luglio 2009. Il 20 marzo si è replicato a Milano c/o la Regione Lombardia.

news

ASSOCIAZIONE

NOMINA

Fausto Merlo, referente per la sede Aidel 22-Liguria è stato nominato portavoce della Delegazione Regionale Uniamo per la Liguria. La nomina è avvenuta per elezione unanime da parte dei rappresentanti di tutte le associazioni federate presenti nella regione. Complimenti!

Sede legale e amministrativa:

Via Carlo Mirabello, 19
00195 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

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, Fausto Merlo

SEDI REGIONALI AIDEL22

ABRUZZO: Genny Seta

abruzzo@aidel22.it • cell: 333/3646840

CAMPANIA: Elisa Grella

campania@aidel22.it • cell: 338/8313554

EMILIA ROMAGNA: Silvia Riccio

emiliaromagna@aidel22.it • cell: 338/9060044

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: Giuliano Sanangelo

lombardia@aidel22.it • cell: 338/9690955

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: Rita Morozzi

toscana@aidel22.it • cell: 338/2097601

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

IL MIGLIOR MODO DI PREDIRE IL FUTURO È INVENTARLO

Questo il titolo scelto per la giornata dedicata alla formazione dei referenti delle 15 sedi regionali Aidel 22 riunitisi a Roma il 20 marzo scorso.

L'incontro guidato dal dott. Gabriele Pasquali, psicologo del lavoro e dalla dott.ssa Stefania Porchia, consulente aziendale, ha rappresentato per tutti noi partecipanti un'esperienza veramente coinvolgente. La professionalità dei consulenti ha permesso a ciascuno dei presenti di essere protagonista della giornata, contribuendo attivamente alla costruzione di un modello organizzativo che potesse rappresentare il futuro della nostra associazione.

L'impegno di tutti è stato quello di individuare e definire concretamente gli obiettivi che l'associazione nel suo insieme, sede nazionale e sedi regionali, dovrà raggiungere nei prossimi anni.

Tale processo è stato possibile in primo luogo attraverso l'analisi dei bisogni

espressi dalle famiglie, in funzione del loro vissuto. Per questo aspetto è risultato evidente che la varietà di esperienze personali, dovute in parte alla diversa collocazione territoriale, in parte alla casualità da cui spesso dipende la diagnosi, costituiscono una difficoltà aggiuntiva di analisi del dato di partenza. Per contro, la diversità dei contributi personali di ciascun partecipante, ha permesso di raggiungere un livello altissimo di contenuto sia culturale che di spessore umano.

Altro elemento significativo di analisi sono state le relazioni sociali fin qui intrecciate dall'associazione, che hanno consentito di inserire Aidel 22 nel tessuto sociosanitario nazionale.

In particolare sotto l'aspetto sanitario la rete di collaborazione costruita negli anni con i maggiori centri di riferimento clinico nel territorio nazionale, rappresenta per tutte le sedi regionali un riferimento certo e un buon punto di partenza per migliorare l'informa-

zione scientifica, il problema della diagnosi precoce, l'assistenza multi specialistica.

Per l'aspetto più strettamente sociale della visibilità, delle relazioni con le Istituzioni locali, della tutela dei diritti, si è vista la necessità assoluta di proseguire sulla strada intrapresa dell'alleanza con altre associazioni similari e soprattutto con la condivisione dell'attività della Federazione delle malattie rare, Uniamo.

Dagli obiettivi ai compiti. Ci siamo dati dei compiti ed è molto il lavoro da fare per ciascuno di noi, presidente, consiglieri e referenti regionali, ma ora le idee sono più chiare, abbiamo imparato a lavorare insieme e abbiamo capito che dobbiamo arrivare ad essere una vera squadra.

Ma più di ogni altra cosa questa giornata ci ha insegnato che il futuro di Aidel 22 dipende da tutti noi associati, perché NOI SIAMO AIDEL 22.

Giulietta Angelelli Cafiero



IX ASSEMBLEA GENERALE DEI SOCI

Lo scorso 21 marzo si è svolta a Roma, presso l'Hotel Pineta Palace la IX Assemblea Generale dei Soci di Aidel 22 Onlus.

L'ordine del giorno prevedeva l'approvazione del bilancio consuntivo 2009, accompagnato dalla relazione annuale del Presidente, sintetizzata come di consueto in un documento che indicava le principali attività in cui si è concretizzata l'attività dell'Associazione nell'anno 2009 e che qui riportiamo:

- Realizzazione del 16° congresso internazionale Velo-Cardio-Facial Educational Foundation, Inc, che Aidel 22 ha ospitato a Roma dal 3 al 5 luglio 2009. Il congresso ha avuto la presenza di 350 partecipanti (famiglie, medici e operatori sanitari) provenienti dall'Italia, da diversi Paesi europei e dagli USA; n. 50 relatori provenienti dall'Australia, il Giappone, gli USA, L'America Latina, il Medio Oriente e naturalmente l'Europa e in larga misura dall'Italia.
- Realizzazione di un filmato con le interviste dei massimi esperti mondiali della sindrome raccolte in occasione del congresso di Roma. Il filmato è disponibile sul sito di Aidel 22 insieme a gran parte del materiale scientifico pubblicato in occasione del congresso.
- Realizzazione del "quaderno Del 22", una pubblicazione a carattere divulgativo, frutto della collaborazione con l'associazione A.I.P. a contenuto scientifico e con raccomandazioni terapeutiche per le famiglie e per gli operatori sanitari.
- Organizzazione di un corso di formazione a Roma per referenti regionali Aidel 22, finalizzato ad ottenere una maggiore conoscenza degli aspetti socio-sanitari a livello regionale e alla definizione dei compiti affidati ai referenti regionali Aidel 22.
- Realizzazione del progetto "Aspetti e caratteristiche psicopatologiche in bambini e adolescenti con sindrome da del 22q11.2. studio di follow-up a 3 anni" presso l'Ospedale Careggi di Firenze, attraverso il finanziamento della retribuzione di tre giovani ricercatrici (una neuropsichiatra infantile e due psicologhe) impegnate esclusivamente nel progetto.
- Partecipazione al progetto G8 Jr su "Nave Italia" con la presenza nella crociera di 10

gg. di due ragazze selezionate tra le famiglie associate per rappresentare Aidel 22 nel progetto internazionale.

- Redazione e diffusione tra soci, medici, Istituzioni e mondo dell'Associazione del Giornale "Aidel 22" - Associazione Italiana Delezione Cromosoma 22 ONLUS - periodico trimestrale a carattere tecnico scientifico professionale, diretto e realizzato da membri dell'associazione.
- Partecipazione alla terza Giornata Europea delle Malattie Rare promossa da "Eurordis" e per l'Italia dalla Federazione UNIAMO con la presenza in diverse città italiane di nostri stand con materiale informativo sulla sindrome.
- Partecipazione, con presidio e corteo, a Roma alla manifestazione nazionale, "Insieme si vince" del 21 febbraio scorso per sostenere l'alleanza tra ricercatori e pazienti di Malattie Rare in occasione della celebrazione della settimana delle malattie rare
- Avvio della prima fase del progetto volto alla costituzione di una rete di consulenti clinici per adulti "del 22" presso il Policlinico di Roma, finalizzata alla realizzazione di un Centro di eccellenza per adulti e continuità assistenziale con l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù.
- Avvio di un progetto pilota di "Orientamento attraverso un percorso di accompagnamento e di supporto al lavoro" rivolto ai ragazzi con la sindrome, maggiorenni, che hanno concluso l'esperienza scolastica.

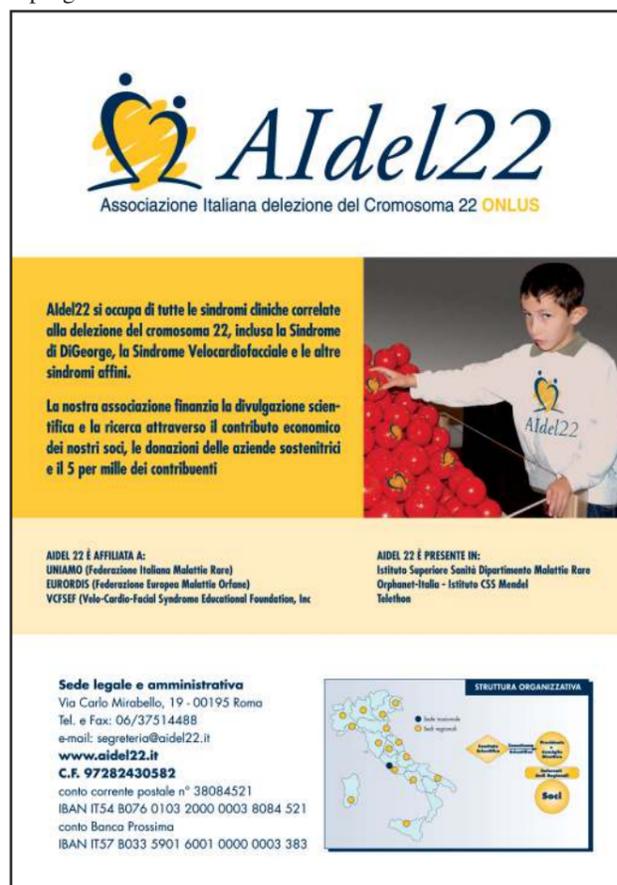
In particolare nel corso della presentazione sono stati ricordati i quattro principali obiettivi proposti dalla presidenza e condivisi dal Consiglio Direttivo per il biennio 2009/2011:

- 1) REALIZZAZIONE CONGRESSO 2009
- 2) PROGETTI DI RICERCA
- 3) POTENZIAMENTO SEDI REGIONALI
- 4) ASSISTENZA ADULTI

Rispetto a tali indicazioni la relazione del Presidente ha mostrato il raggiungimento degli obiettivi 1) e 3), la realizzazione per l'80% dell'obiettivo 2), mentre ha dichiarato l'obiettivo 4) come l'obiettivo da perseguire nell'anno 2010.

L'assemblea ha approvato all'unanimità il bilancio consuntivo 2009 e la relazione del Presidente, ma soprattutto ha pienamente condiviso la decisione di concentrare l'attività dell'associazione per l'anno 2010 nel raggiungimento dell'obiettivo 4), dedicando ogni sforzo al miglioramento dell'assistenza sia clinica che di inserimento sociale degli adulti.

Giulietta Angelelli Cafiero
 Presidente Aidel 22 Onlus



Aidel22
 Associazione Italiana delezione del Cromosoma 22 ONLUS

Aidel22 si occupa di tutte le sindromi cliniche correlate alla delezione del cromosoma 22, inclusa la Sindrome di DiGeorge, la Sindrome Velocardiofaciale e le altre sindromi affini.

La nostra associazione finanzia la divulgazione scientifica e la ricerca attraverso il contributo economico dei nostri soci, le donazioni delle aziende sostenitrici e il 5 per mille dei contribuenti

AIDEL 22 È AFFILIATA A:
 UNIAMO (Federazione Italiana Malattie Rare)
 EURORDIS (Federazione Europea Malattie Orfane)
 VCFSF (Velo-Cardio-Facial Syndrome Educational Foundation, Inc)

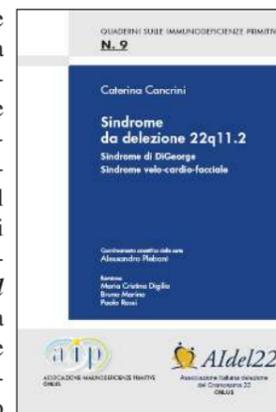
AIDEL 22 È PRESENTE IN:
 Istituto Superiore Sanità Dipartimento Malattie Rare
 Orphanet-Italia - Istituto CSS Mendel
 Telethon

Sede legale e amministrativa
 Via Carlo Mirabello, 19 - 00195 Roma
 Tel. e Fax: 06/37514488
 e-mail: segreteria@aidel22.it
 www.aidel22.it
 C.F. 97282430582
 conto corrente postale n° 38084521
 IBAN IT54 8076 0103 2000 0003 8084 521
 conto Banca Frossima
 IBAN IT57 8033 5901 6001 0000 0003 383

STRUTTURA ORGANIZZATIVA

PUBBLICATO IL QUADERNO "SINDROME DA DELEZIONE DEL CROMOSOMA 22q11.22"

Questa pubblicazione nasce dalla collaborazione e dalla comune volontà delle associazioni **A.I.P. Onlus** e **Aidel 22 Onlus** con l'intento di divulgare la conoscenza della Sindrome "del 22", rendendo disponibili i risultati ottenuti dall'applicazione del "Protocollo del 22q11.2", elaborato da un'equipe di specialisti che per primi in Italia hanno affrontato il difficile compito di formalizzare delle raccomandazioni diagnostiche e terapeutiche per questa condizione a carattere multidisciplinare e ad alta complessità assistenziale.



Il quaderno è inserito con il n.9 nella collana delle immunodeficienze primitive già pubblicate a cura dell'A.I.P.

La redazione del testo è a cura della dott.ssa Caterina Cancrini che ha sempre affiancato il prof. Paolo Rossi, responsabile del protocollo. La realizzazione del progetto ha visto la collaborazione di diversi specialisti delle molteplici discipline coinvolte nella diagnosi e nella terapia della sindrome e anche il contributo diretto dell'esperienza maturata attraverso l'attività associativa.

Si tratta indubbiamente di un importante risultato, sia perché tale pubblicazione costituisce uno strumento utile di divulgazione per le famiglie e per la comunità scientifica, sia perché rispecchia l'efficacia dell'azione intrapresa da Aidel 22. Infatti già nel 2007 la nostra associazione si è adoperata perché in collaborazione con IPINET- AIEOP fosse formalizzato il protocollo "del 22" e inserito nella rete degli oltre 50 centri partecipanti ai Protocolli Diagnostici Terapeutici per le Immunodeficienze Primitive. E' importante sottolineare, infine, che il testo è corredato da un'amplissima bibliografia e che nella sua stesura si è tenuto conto anche delle recentissime novità emerse nel corso del XVI congresso VCFS EF, ospitato a Roma nel luglio scorso da Aidel 22.

PARTE IL PROGETTO "DEL 22" ALLA NEUROPSICHIATRIA DELL'OSPEDALE CAREGGI DI FIRENZE

La nostra associazione ha ormai da tempo intrapreso una collaborazione proficua con la Neuropsichiatria Infantile dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Careggi Firenze che ha avviato già dal 2007 uno studio molto importante sugli aspetti neuro-psico-comportamentali di pazienti affetti dalla delezione 22q11 di età compresa tra 4 e 18 anni.

Lo studio, effettuato presso tale reparto, è stato promosso dalla nostra Associazione, su iniziativa della sede regionale della Toscana ed ha visto allora la partecipazione di 16 delle nostre famiglie, cui nell'arco degli anni, si sono aggiunte altre famiglie, grazie alla collaborazione con i reparti di genetica e di immunologia clinica soprattutto dell'AOU - Ospedale pediatrico Meyer.

Lo studio ha riguardato gli aspetti comportamentali e neuro-psicologici della sindrome ed ha visto la collaborazione con il dott. Vicari dell'Ospedale Bambino Gesù di Roma e con il Prof. Zuddas dell'Università di Cagliari. Al Congresso internazionale di Roma del luglio scorso abbiamo potuto conoscere i risultati del lavoro svolto attraverso la relazione presentata e poi pubblicata sul nostro sito internet www.aidel22.it

L'attuale progetto, elaborato dalla responsabile scientifica dott.ssa Maria Rosaria Scordo, dovrà proseguire con la rivalutazione in follow-up a tre anni di distanza dei bambini e delle famiglie che hanno partecipato in precedenza, ma con un impegno da parte di tutti, potrà ampliare la casistica attraverso l'arruolamento di nuovi casi. Visto il giudizio positivo espresso da tutti quelli che vi hanno partecipato, riteniamo molto importante la partecipazione di tutti gli interessati, per tentare di avere un lavoro il più completo e preciso possibile, relativamente alla rarità della patologia.

E' bene sottolineare che non si tratta soltanto di un lavoro di ricerca clinica, ma che ci sono state e ci saranno delle ricadute personali, poiché viene rilasciata una relazione dettagliata del profilo dei bambini/ragazzi visitati e vengono date eventuali indicazioni di trattamento, anche in collaborazione con i Servizi Territoriali di appartenenza, cui molti bambini hanno preso contatto per la prima volta proprio grazie al lavoro di raccordo della Neuropsichiatria Infantile di Firenze. Ricordiamo che al momento, grazie anche all'esperienza fatta, la Neuropsichiatria Infantile di Careggi con il suo team dedicato, è

la struttura con maggiore esperienza riguardo agli aspetti psicologici e comportamentali della Sindrome Del 22 in Italia.

Per questo motivo Il Consiglio Direttivo dell'Associazione ha deliberato di utilizzare il contributo ricevuto con il "5 per mille", finanziando il progetto, che potrà così avvalersi di altre tre figure professionali specificamente dedicate: una neuropsichiatra infantile e due psicologhe.

Per rendere più agevole il servizio, i medici, così come la volta scorsa, hanno pensato di mettere a disposizione il Reparto a cui si può accedere in Day-Hospital (sono previste 2 giornate contigue di Day-Hospital il giovedì e il venerdì). Chi non abita a Firenze e non ha un appoggio in città, su richiesta, potrà usufruire del ricovero ospedaliero dal mercoledì sera al venerdì pomeriggio.

Le famiglie dei bambini/ragazzi che devono effettuare la rivalutazione saranno invece contattate personalmente dal personale della Neuropsichiatria Infantile per concordare i tempi e le modalità.

SEGUE A PAGINA 4