



news

ASSOCIAZIONE

CONVEGNO E ASSEMBLEA

Per la giornata di sabato 31 marzo presso l'aula Magna dell'ospedale "Anna Meyer" di Firenze Aidel22, in collaborazione con la sede regionale della toscana e il dipartimento di Genetica Clinica, ha organizzato un convegno sugli aspetti comportamentali, neuropsicologici e psichiatrici della sindrome. Al termine seguirà l'Assemblea Generale dei soci per il rinnovo degli organi statutari.

CAMPAGNA ADESIONI AIDEL22 2007

Ricordiamo che da quest'anno è possibile iscriversi i soci sostenitori con una quota di soli 10 euro. Cogliamo questa opportunità per ampliare il numero dei nostri iscritti e avere così più rappresentatività.

DONAZIONI

Il sostegno delle aziende alle nostre attività attraverso donazioni e sponsorizzazioni è un elemento essenziale per poter perseguire gli obiettivi di informazione, assistenza e sviluppo della ricerca che ci siamo dati. Il 2007 comincia con delle buone notizie. Una donazione di 10000 euro sollecitata dal referente regione Piemonte Mauro de Leonardis è stata effettuata da Global Value Service. Cogliamo l'occasione per ringraziare il nostro socio per l'impegno e l'azienda per la sensibilità dimostrata.

Siamo grati alla Regione Toscana e alla UNICOOP per il contributo all'organizzazione del convegno di Firenze. Una menzione particolare meritano Sabrina GAMBINOSSI, Maria Cristina CONTI e Dott.ssa Elisabetta LAPI per l'impegno profuso nell'organizzazione dell'evento.

Un gruppo di impiegati del Monte dei Paschi di Siena ha effettuato una donazione in nostro favore. Grazie!

La classe terza AL del Liceo Classico Aristofane di Roma ha raccolto per noi 400 euro. Grazie ragazzi dalla vostra prof...

news

MONDO

SIMGePeD

Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite

Il documento dal titolo "Proposta di modello assistenziale per bambini affetti da disabilità e/o malattie genetiche "complesse" e per loro famiglie" è stato ulteriormente perfezionato con il contributo dell' AISAc, Aidel22, SICuPP, SINPIA. Il documento è disponibile per essere approvato e siglato anche da parte di altre società scientifiche o associazioni di genitori/pazienti.

E' iniziato l'iter per presentare tale documento al Ministero della Salute.

TELETHON

Il 12, 13 e 14 marzo si terrà al Palazzo dei Congressi di Salsomaggiore Terme la XIV Convention Telethon, il tradizionale appuntamento annuale dei migliori scienziati italiani (quest'anno saranno oltre 700) impegnati nella lotta alle malattie genetiche con i finanziamenti di Telethon, che presenteranno le loro ricerche e promuoveranno l'interazione tra laboratori diversi e differenti discipline, nel segno della massima trasparenza e visibilità sull'impiego del denaro raccolto tra il pubblico.

RECUPERO AL GALOPPO

Segnaliamo un interessante articolo pubblicato nel supplemento Repubblica Salute del 8 marzo 2007 dal titolo "Recupero al galoppo" e che tratta dell'ippoterapia come strumento terapeutico. "La riabilitazione equestre come metodo terapeutico che, attraverso la pratica ludico-sportiva, porta il paziente ad una attivazione motoria, psichica, intellettiva e sociale. Le applicazioni si indirizzano ai campi posturale, psicologico e disabile". Per approfondimenti rimandiamo all'articolo citato. Per informazioni:

ANIRE Ass. Nazionale di Rieducazione Equestre www.cnranire.it; fornisce gli indirizzi di tutti i centri in Italia.

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!

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

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

Per comunicare con la redazione scrivere a: redazione_aidel22@yahoo.it

Realizzazione grafica e stampa:

Grafostampa snc
Via Laurentina 3/o - Roma
Tel. 06.5412.430

Un ringraziamento particolare va a Alesia e Boban di Grafostampa senza i quali questo primo numero non sarebbe uscito.

L'ALBERO DI TRASMISSIONE

Perché un giornale?

Se vogliamo paragonare la nostra associazione ad una macchina, il motore siamo tutti noi con il nostro impegno, le ruote sono i membri del consiglio direttivo che coordina e dà impulso alle iniziative, ma per rimanere in ambito automobilistico, abbiamo bisogno di un albero di trasmissione, che permetta al nostro sforzo di trasformarsi in azione e movimento.

Abbiamo bisogno di uno strumento di comunicazione e condivisione che cresca e si sviluppi con l'aumentare delle nostre attività.

Alla fase di crescita iniziale che ha portato alla nascita e al consolidamento della nostra associazione, sta seguendo un momento di maturità in cui le iniziative di divulgazione scientifica diventano sempre più regolari e strutturate. Ricordiamone una, forse la più importante e significativa, l'approvazione del protocollo diagnostico e terapeutico DEL22. una conquista che ci rende felici ed orgogliosi di essere il primo Paese europeo a dotarsi di questo strumento.

Al prossimo convegno di Firenze verranno presentate diverse iniziative di studio nell'area psicologica mentre continua il lavoro preliminare per verificare la possibilità di organizzare

il 15° congresso internazionale della Velocardiofacial Sindrome Educational Foundation Inc. nel 2009. Anche per sostenere questo sforzo sentiamo la necessità di uno strumento informativo regolare come il notiziario.

Come vogliamo che sia questo notiziario associativo?

Questa è una domanda che rivolgiamo a tutti gli associati perché nelle nostre intenzioni deve essere un patrimonio di tutti al servizio delle esigenze di noi genitori. Questo primo numero nasce dalla volontà di cominciare e fare muovere i primi passi a questa iniziativa con la speranza che venga accolta positivamente. Adesso c'è bisogno di tutti per riempirla di contenuti, spunti ed idee, farla crescere e diventare qualcosa di utile ed efficace per le famiglie.

A chi si rivolge questo notiziario?

Innanzitutto a noi associati Aidel22 e ai medici e ricercatori che con dedizione ci accompagnano in questa avventura. Ma può diventare un utile strumento di informazione anche per tutto il personale medico e paramedico che in questo momento è a contatto con i nostri figli: pediatri, medici di famiglia, specialisti della riabilitazione, psicologi. Perché... "più se ne parla, meglio è".

Maggiore sarà il riconoscimento dato ad una malattia che per il suo carattere di "rarietà" rimane spesso relegata a materia per pochi. Mostrare la nostra presenza è utile, per avere medici sempre più pronti ad ascoltare, a prestare attenzione ai nostri dubbi e a quelle piccole sensazioni che qualcosa non vada per il verso giusto.

Ricordare che oramai esiste un protocollo con delle preconizzazioni diagnostiche e terapeutiche da applicare. Ma non solo. L'ampia variabilità del quadro clinico, la necessità di intervento di più discipline rende evidente che l'approccio medico deve diventare multidisciplinare. Le diverse figure mediche devono poter dialogare per ottenere il miglior risultato per i nostri figli. L'approccio terapeutico non può essere la semplice sommatoria di una pluralità di interventi specialistici. La sintesi del quadro clinico e la sua gestione quotidiana non devono essere solo a carico dei genitori ma anche di una figura medica di riferimento, come ad esempio il pediatra o il genetista

Una maggiore visibilità della delezione 22 non farà che aiutare a risolvere questi ed altri problemi.

Sulla riuscita di questa iniziativa molto dipende da noi, non resta che augurare a tutti: Buon Lavoro!

Paolo Quinti

IL NOSTRO FUTURO

Con il 2007 inizia il quinto anno di attività di Aidel 22.

Abbiamo fatto molta strada da quando ci domandavamo chi volessimo essere, se un gruppo di mutuo aiuto o un'associazione di volontariato...

Un primo risultato lo abbiamo raggiunto quando, insieme, abbiamo deciso quali fossero gli obiettivi e soprattutto quali le priorità. E' stato fatto un gran lavoro per raggiungere un primo traguardo: la diffusione sul territorio nazionale della conoscenza di una sindrome che, al momento, sembrava che conoscessimo solo noi, un piccolo numero di associati.

Lo sforzo di programmare convegni scientifici e incontri nazionali tra famiglie ed esperti in diverse regioni, ha sicuramente dato inizio ad un processo virtuoso, che ha

consentito lo sviluppo delle nostre sedi regionali e l'avvio di progetti di collaborazione con le strutture sanitarie locali e con i servizi del territorio, finalizzati all'identificazione di nuovi e migliori modelli assistenziali. Così a Roma, Torino, a Milano e adesso a Firenze.

Siamo indubbiamente cresciuti, per numero, per struttura, per capacità progettuale; adesso dobbiamo anche imparare a comunicare meglio.

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.

Queste attività comunicative reciproche vanno potenziate, 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 per risolvere i propri problemi e raggiungere la maggiore autonomia possibile, assumendo una competenza sempre maggiore da spendere nel rapporto diretto con il complesso sistema socio-sanitario. L'augurio è che il nuovo biennio sia caratterizzato da un forte impegno rivolto su entrambi i versanti dell'assistenza: la ricerca, biomedica e socio-sanitaria, per sapere e comprendere; la promozione di proposte operative in grado di soddisfare bisogni ineludibili, per migliorare la qualità della vita.

Giulietta Angelelli Cafiero
Presidente Aidel 22 -Onlus

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

ASSEMBLEA STRAORDINARIA DEL 18 NOVEMBRE 2006

Ecco un breve resoconto delle decisioni, che dopo un ampio dibattito sono state assunte all'unanimità dall'Assemblea Straordinaria tenutasi il 18 novembre 2006.

Elemento saliente dell'assemblea è stata l'approvazione del nuovo Statuto, che è già pubblicato nel nostro sito, e che sostanzialmente è stato modificato in tre punti:

1. la nuova sede legale è l'attuale sede operativa, presso I.C.B.D. in via Carlo Mirabello 19, 00195 Roma; il nostro "logo" è stato registrato e depositato presso la CCIA di Roma.

2. è stata modificata la figura del socio sostenitore, che non partecipa più direttamente alla vita dell'associazione, non avendo più diritto al voto, ma si impegna a sostenerla nel perseguimento dei suoi scopi

3. la quota associativa è stata divisa in due voci: a) quota annuale, b) contributo annuale
a) Gli associati ordinari (pazienti, genitori, familiari) pagano come sempre la quota associativa fissata dall'Assemblea in € 50,00 all'anno, di cui € 10,00 come quota annuale e € 40,00 come contributo annuale:

b) Gli associati sostenitori (amici, parenti, aziende, medici e chiunque lo desideri) sono tenuti a pagare solo la quota annuale che è di € 10,00, ma, evidentemente, possono versare anche un importo maggiore, come libera scelta.

4. è stato riscritto con maggiore chiarezza l'articolo relativo alla composizione del patrimonio dell'associazione.

Le modifiche apportate, intendono conseguire una maggiore agilità di gestione, ma soprattutto aumentare la possibilità di avere un numero sempre crescente di soci sostenitori, che dovendo pagare una quota veramente "accessibile" potranno essere più facilmente reperiti da ciascuno di noi tra parenti, amici, colleghi di lavoro e simili. Riteniamo che questa "strategia" non debba riguardare i soci ordinari, che hanno un interesse diretto e una motivazione ben più forte nei confronti dell'Associazione.

E' importante per la vita di Aidel 22 aumentare le fonti di finanziamento, ma anche poter contare su un numero ufficiale di associati che risulti sostanzioso, tale da costituire un buon biglietto da visita per eventuali sponsor, che intendano aiutarci nelle nostre molteplici iniziative.

A questo proposito, in Assemblea si è molto dibattuto sulla proposta avanzatoci a Strasburgo dalla Velo-cardio-facial Syndrome Educational Foundation Inc, di cui ora siamo membri, di organizzare il congresso mondiale dell'anno 2009 in Italia, probabilmente a Roma, sotto la nostra direzione.

Siamo tutti interessati e direi, orgogliosi, della proposta, ma anche ben consapevoli

delle responsabilità che l'adesione a tale iniziativa implichi. Con il Consiglio Direttivo ci siamo già messi all'opera per avere tutti gli elementi utili a decidere in piena consapevolezza. Intanto, rivolgo anche a voi l'appello che ho espresso ai presenti all'assemblea perché, qualunque sia la decisione in merito, questa sia frutto di una riflessione comune, che impegni ciascuno degli associati come membro attivo di una comunità viva, espressione del contributo di tutti noi.

Vi invito, quindi a dialogare su questo tema, confrontandovi con me, con i referenti regionali, con altri associati. Insomma, facciamo circolare maggiormente idee, suggerimenti, critiche, dubbi, perché tutte le decisioni e la vita stessa di Aidel 22 siano veramente frutto di un'ampia condivisione.

Concludo ricordandovi che il nostro sito è costantemente aggiornato su tutte le nostre attività, ma che potete sempre rivolgervi, anche telefonicamente, alla nostra sede per avere direttamente tutte le informazioni.

Nel nostro sito già sono stati inseriti i documenti relativi alla parte scientifica dell'incontro di novembre, tra cui la sintesi della relazione della dott.ssa Digilio.

Rivolgo a tutti voi un caro saluto.

Giulietta

QUALE COMUNICAZIONE?

Con il perfezionamento delle tecniche di diagnosi prenatale cominciano ad aumentare le richieste di informazione da parte di genitori in attesa di un figlio con delezione 22 diagnosticata ai primi mesi di gestazione. Oggi questi genitori si trovano in difficoltà di fronte a tutte le informazioni che senza filtro riescono ad ottenere dal nostro sito internet. L'ampio quadro clinico comporta che la lista delle possibili patologie legate alla sindrome sia lunghissima. Noi genitori sappiamo che solo una parte di queste patologie coinvolgono i nostri figli. Immaginiamo adesso una coppia

che fino al giorno prima non sapeva niente della delezione e che si ritrova in casa con decine di pagine che gli raccontano tutti i problemi e le malattie che forse avrà il loro figlio. Molti di noi hanno vissuto questa esperienza, ma spesso i nostri figli erano accanto a noi, davanti ai nostri occhi.

All'associazione arrivano telefonate di mamme e papà sconvolti dalla diagnosi prenatale che si trovano davanti ad un dilemma. Diventa urgente affrontare il tema della comunicazione intorno alla sindrome per fornire informazioni complete ed equilibrate.

LA VOCE DELLA REGIONE



Fratelli in barca

Esperienze di condivisione tra fratelli di persone con malattie genetiche rare

Dalla regione Lombardia sta partendo in questi giorni un progetto originale grazie al lavoro congiunto di diverse associazioni, tra cui AIDEL 22, e alla collaborazione con la Fondazione To Nave Onlus. Il progetto "Fratelli in barca" si propone di facilitare l'espressione dei disagi e delle risorse dei fratelli sani e aiutarli ad elaborare vissuti, paure e possibilità future, nonché di avviare uno scambio costruttivo con i pari con i quali condividono la medesima realtà.

Per i ragazzi sarà una occasione per vivere esperienze ricche di stimoli e di fascino, sperimentando condizioni di vita particolari in un ambiente magico come il mare e che, senza restare isolate e astratte dalla realtà quotidiana, possano essere valorizzate al ritorno in città. Il mare respira, parla, ascolta; riuscire a vivere e a comunicare con il mare permette

di scoprire le nostre parti più profonde. Durante la permanenza a bordo saranno proposte alcune attività di gruppo con momenti di discussione, confronto e scambio sul tema dell'esser fratelli di ragazzi speciali, in una esperienza in cui aggregazione, educazione ambientale, lavoro di gruppo, relazione con gli educatori saranno un tutt'uno con il piacere di vivere l'ecosistema marino e la nautica.

A chi è rivolto

Il progetto è rivolto a 20 ragazzi e ragazze tra i 14 e i 18 anni che hanno un fratello o una sorella con sindrome genetica rara.

Le attività

Il progetto prevede:

- Un incontro di informazione rivolto a genitori e ragazzi.
- Un viaggio in barca a vela: crociera con partenza e rientro al Porto di Genova.



CONSIGLI DI STAGIONE

Gennaio, febbraio è tempo di iscrizioni scolastiche. Per chi deve iscrivere i propri figli per la prima volta o per i bambini che iniziano un nuovo ciclo qualche consiglio.

ASILI NIDO: In gran parte dei comuni la certificazione L.104 (riconoscimento stato di handicap grave) permette di acquisire un punteggio che garantisce l'ingresso al nido. In alternativa una richiesta del responsabile ASL del dipartimento Età Evolutiva è sufficiente viste le lungaggini burocratiche legate al riconoscimento della L.104.

SCUOLA PRIMARIA E SECONDARIA: Per ottenere il sostegno è in questo momento che occorre attivarsi presso la ASL per ottenere la richiesta di supporto educativo.

IMPORTANTE: Per tutti quei genitori che devono ancora presentare la domanda di invalidità civile e il riconoscimento di handicap grave L.104. Segnaliamo la possibilità di chiedere al momento della visita la procedura di urgenza, questo permette di abbreviare l'iter burocratico da sei mesi ad uno massimo due. Può risultare particolarmente importante per coloro che hanno necessità di usufruire dei congedi dal lavoro previsti dalla legge. Inoltre l'INPS può accettare con riserva i congedi anche se le pratiche della ASL non sono ancora perfezionate.



LA BUSSOLA

Iniziamo questa rubrica con l'intento che possa diventare un luogo dove l'esperienza dei genitori si incontra. Per parlare delle soluzioni che ognuno di noi ha trovato per affrontare alcuni aspetti dell'evoluzione dei nostri figli. Non si tratta di consigli di medici ma dell'esperienza diretta delle famiglie. Ringraziamo Rosalba per il suo contributo alla nascita di questa iniziativa.

L'ALLATTAMENTO

Il bambino affetto da palatoschisi o da insufficienza velo-faringea, dovrebbe essere in grado di nutrirsi al seno e certamente vale la pena di provare. E' necessario però che il bambino non si stanchi troppo per la fatica nella suzione.

Se il bambino non riesce a nutrirsi al seno si dovrà procedere con l'allattamento artificiale; in alcuni casi si usano tettarelle con fori più ampi, ed esistono inoltre tettarelle particolari

fornite di prolungamenti per otturare il foro nel palato. In alcuni casi può essere utile l'uso del cucchiaino; quest'ultimo ha il pregio di essere un sistema semplice, e inoltre il cucchiaino si tiene pulito facilmente e funziona nella maggior parte dei bambini. E' anche il sistema che si suggerisce per i primi giorni dopo un'eventuale operazione. Il bambino deve essere tenuto in braccio dalla mamma, con la testa molto rovesciata all'indietro, e il latte va versato dal cucchiaino sulla parte posteriore della lingua. Un inconveniente di questo sistema è che in tal modo il bambino deglutisce anche molta aria, per cui bisogna lasciargli il tempo necessario perché possa espellerla nuovamente con i "ruttini". Parte del latte rifluisce dal naso, ma anche di ciò non è il caso di preoccuparsi. Spesso si può evitare l'inconveniente girando il capo del bambino da un lato prima di versargli il latte in bocca. Nella rara eventualità che tutti questi sistemi falliscano si può far confezionare una placchetta che otturi il foro nel palato in modo che il piccolo possa essere nutrito adeguatamente.

Ciò che importa è ricordare che il pasto deve essere dato con calma, senza fretta, dolcemente.

