

SPECIALE CONGRESSO

il giornalino *delle famiglie* 41

OTTOBRE 2017

Poste Italiane Spa Spedizione in abbonamento postale D.L. 353/2003 (conv. in L.27/02/2004 N.46) ART.1 comma 2 e 3 - CN/PU -
In caso di mancato recapito inviare al CPO di Pesaro per la restituzione al mittente previo pagamento "resi".



Il Giornalino delle famiglie n. 41
Ottobre 2017
Autorizz. del Tribunale di Pesaro
del 27/12/2001 N. 494

Redazione:
L.go Madonna di Loreto 17/18
61122 Pesaro

Stampa: T41b
Tiratura: 1.400 copie
Direttore Responsabile:
Michele Gianni

Chiuso in stampa il:
30 Ottobre 2017

Associazione
Nazionale
di Volontariato
Cornelia
de Lange



Progettazione,
grafica e impaginazione:
Simona Cazzaniga



We are family:
mai slogan è stato così azzeccato. Il congresso per i vent'anni dell'associazione è stato una magia per tutti: quasi 50 famiglie, veterane o al primo incontro, sessioni plenarie e gruppi di lavori. Il racconto di 20 anni della vita di tutti noi. Chi li ha vissuti più da vicino e chi un pò più ai margini, ma sempre legati dalla volontà di garantire ai



nostri figli il massimo dei nostri sforzi. Il saluto al presidente uscente e l'elezione del nuovo consiglio. La ludoteca con attività sempre più coinvolgenti per tutti, piccoli e grandi (quest'anno attrezzata anche con libri in caa). Non ci basteranno queste pagine per raccontare tutto quello di cui si è parlato. Nel prossimo giornalino (nei primi mesi del 2018) troverete il seguito ed anche delle piacevoli sorprese.

Il progetto de Lange per la Fondazione Cariplo

Valentina Massa, Dipartimento di Scienze della Salute,
Università degli Studi di Milano

La **Fondazione Cariplo** ha finanziato il progetto dal titolo *“Dissecting Canonical WNT Pathway Contribution To Cornelia De Lange Syndrome Pathogenesis”* che ha lo scopo di chiarire il ruolo della molecola WNT nei meccanismi embrionali dei modelli usati per studiare la sindrome di Cornelia de Lange.

Questo progetto è il proseguimento dei lavori svolti negli ultimi 7 anni utilizzando sia modelli animali (come il pesce Zebrafish) che modelli cellulari (come i fibroblasti ottenuti da biopsie della cute).

Dai nostri studi precedenti, infatti, gli embrioni di zebrafish mostravano un alterato sviluppo del cervelletto in seguito alla poca disponibilità della proteina WNT, piccola molecola, fondamentale in molti avvenimenti cellulari e nello sviluppo embrionale, che risulta ridotta anche nelle cellule dei pazienti studiate.

Questa riduzione è stata vista sia nei modelli con alterato NIPBL che SMC1A.

Ora vogliamo confermare questo dato sia in zebrafish con ridotto HDAC8, che in cellule del sistema nervoso di topo. Se confermato, si cercheranno molecole in grado di modulare WNT in tutti i modelli utilizzati.

Una parte fondamentale del progetto sarà inoltre l'analisi dettagliata di risonanze magnetiche cerebrali già a disposizione dei pazienti per meglio chiarire se ci sono alterazioni di alcune parti del sistema nervoso centrale, come per esempio il cervelletto,

come visto nel modello animale.

Ricordiamo che per questa parte, abbiamo bisogno della collaborazione del più alto numero possibile di genitori.

Come già scritto nel Giornalino delle famiglie n. 40, **chiunque abbia a disposizione immagini di risonanza magnetica cerebrale eseguita dal proprio figlio in qualsiasi momento della vita è cortesemente invitato a segnalarlo al dr Selicorni:**



angelo.selicorni61@gmail.com e ad inviargli le immagini stesse (CD o lastre).

E' possibile che molti di voi abbiano a disposizione solamente dei referti. Avere anche quelli è comunque utile anche se, per eseguire una analisi accurata, sarebbe molto prezioso avere a disposizione le immagini di cui ciascuno di voi può richiedere copia alla struttura che le ha eseguite. Ciò permetterà una rilettura delle stesse da parte di un unico esperto garantendo una maggiore omogeneità di analisi.

Questo progetto dovrebbe aiutare ad aggiungere alcune informazioni sulle cause dei sintomi della malattia, e potenzialmente aggiungere strumenti clinici di prognosi.

Il supporto dell'associazione è stato fondamentale per raggiungere questo importante obiettivo, e per questo vi ringraziamo infinitamente.

Speriamo ora di poter raggiungere altri traguardi nella ricerca sulla sindrome di Cornelia de Lange insieme.





Test genetici e ricerca per la Cornelia de Lange

Ian D. Krantz, M.D.,
The Children's Hospital of Philadelphia and The Perelman School of Medicine at the University of Pennsylvania

Nel suo intervento il prof. Krantz ha spiegato alcuni aspetti delle ricerche su CdLS che sono in corso nel suo laboratorio.

Per fare questo ha inizialmente spiegato alcuni fondamenti di genetica medica: ha spiegato che esistono numerosi tipi di test genetici che permettono di identificare diverse anomalie genetiche, tutti vengono però eseguiti con lo scopo di trovare una causa che spieghi le caratteristiche che si osservano in un individuo.

Alcuni test sono specifici perché analizzano alcune regioni genomiche o un gene specifico, altri test genetici sono invece ad ampio spettro perché analizzano ampie regioni del patrimonio genetico.

Le recenti nuove tecnologie disponibili permettono di sequenziare tutto il patrimonio genetico (analisi del genoma) o tutta la parte codificante del genoma (analisi dell'esoma) in breve tempo.

Il prof. Krantz ha poi spiegato brevemente le caratteristiche cliniche della sindrome di Cornelia de Lange e le sue basi genetiche: è una malattia eterogenea sia dal punto di vista clinico, perché la severità del quadro clinico può essere molto diversa, sia dal punto di vista genetico perché sono coinvolti molti geni (NIPBL, SMC1A, HDAC8, SMC3, RAD21); tutti questi geni codificano per proteine del complesso coesinico che ha tante funzioni soprattutto nella regolazione dell'espressione genica.

E' stato poi spiegato che molte attività svolte nel laboratorio di ricerca sono state realizzate grazie all'utilizzo di diversi sistema modello, a partire dal moscerino della frutta (*Drosophila melanogaster*), fino all'utilizzo di cellule staminali che possono essere differenziate in laboratorio in vari tipi cellulari (cellule cardiache, nervose etc.). Alcuni dati recenti e preliminari nel nostro laboratorio fanno vedere come, in linee cellulari con mutazioni nei geni causativi di Cornelia de Lange, i livelli di espressione dei geni mutati sia inferiore rispetto alle cellule di controllo e stiamo iniziando degli studi per testare varie molecole affinché ripristinino i livelli corretti. Le sostanze risultate più efficaci saranno poi studiate nei diversi modelli sperimentali per vedere se queste modifiche possano migliorare le manifestazioni cliniche dei pazienti CdLS.

Sindrome di Cornelia de Lange: tante facce di un solo nome

Angelo Selicorni
Direttore UOC Pediatria. Presidio S. Fermo - ASST Lariana, Como

Tutti conosciamo il concetto di sindrome: **condizione che riconosce una unica base genetica ed è caratterizzata da un interessamento potenziale di crescita, sviluppo psicomotorio ed intellettivo, tratti somatici caratteristici, malformazioni di organi interni e possibili complicanze mediche.**

La sindrome di Cornelia de Lange (CdLS) ben rientra in questa definizione. All'inizio delle conoscenze della genetica si aveva un concetto abbastanza omogeneo relativo alle sindromi. Si pensava cioè che la singola condizione avesse una sua manifestazione abbastanza omogenea e riconoscesse un unico difetto genetico di base.

Già nell'ultima decade del secolo scorso è invece

emerso chiaramente come la CdLS, in linea con altre condizioni simili, mostrasse una grande variabilità di espressione clinica.

E' di quel periodo, infatti, la prima definizione del cosiddetto fenotipo "lieve" successivamente riconosciuto come tipico del 20-30% dei pazienti e caratterizzato da un ritardo di crescita e di sviluppo più modesti, da tratti del viso più sfumati e dall'assenza di gravi malformazioni maggiori interne / a carico degli arti.

Anche la definizione del difetto genetico di base ha mostrato via via nuove interessanti sorprese. A partire dal 2004 (anno della scoperta del primo gene malattia, il gene NIPBL) è diventato subito



chiaro che anche la CdLS era in linea con quanto osservato nella maggioranza delle condizioni sindromiche e cioè che anche per la CdLS esistevano diversi possibili geni malattia (ad oggi noti 5 in totale: **NIPBL, SMC1A, SMC3, HDAC8 e RAD21**) in grado di causare l'insorgenza della sindrome (concetto di **eterogeneità genetica**).

La ricerca in questo ambito ha inoltre permesso di scoprire ulteriori novità che complicano ulteriormente la situazione:

a) ad oggi l'insieme dei geni noti non riesce a confermare biologicamente il 100% dei soggetti nei quali è posta una diagnosi clinica di CdLS.

E' quindi possibile che una persona riceva una diagnosi clinica corretta di CdLS senza che sia possibile definirne la base biologica

b) è stato dimostrato da un gruppo olandese che esiste una quota di pazienti CdLS in cui il difetto genetico non risulta dimostrabile su DNA estratto da cellule del sangue (mediante prelievo) ma lo è su cellule ad esempio provenienti dalla cute.

La coesistenza quindi di linee cellulari ad assetto genetico sia normale che patologico prende il nome di **mosaicismo somatico**.

Questo significa che per eseguire uno studio genetico completo, soprattutto in caso di negatività dei test eseguiti su prelievo ematico, è indispensabile effettuare una indagine anche su altro tessuto biologico (es. cute o cellule di sfaldamento della mucosa orale prelevate mediante tampone)

c) l'introduzione nella pratica clinico diagnostica di nuove metodiche di indagine genetica che permettono di studiare contemporaneamente più geni (tecnica nota come *Next Generation Sequencing*, in sigla *NGS*) ha messo infine in luce anche la possibilità che variazioni patologiche dei geni correlati alla CdLS possano essere osservate in pazienti in cui è presente un quadro di ritardo mentale in assenza di caratteristiche cliniche aggiuntive (di crescita e di aspetto somatico) riconducibili a CdLS, o che pazienti con quadro clinico evocativo per CdLS possano mostrare variazioni patologiche in geni malattia correlati abitualmente ad altre sindromi.

L'altra domanda importante con cui confrontarsi è:

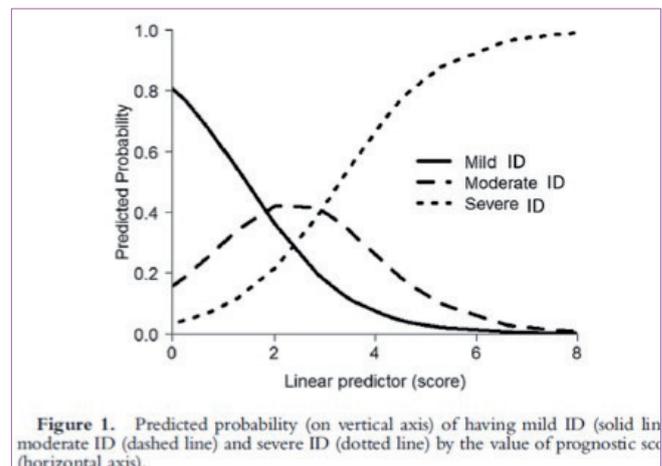
la definizione del difetto genetico aiuta nella definizione della gravità/benignità del quadro clinico?

La risposta, come era possibile ipotizzare, non è semplice o univoca. I lavori scientifici a questo riguardo indicano una sorta di gradiente di possibile gravità crescente a partire dal gene NIPBL (quadro più classico) per proseguire con HDAC8, RAD21, SMC1A e SMC3. Inoltre all'interno delle persone con mutazioni del gene NIPBL esiste una ulteriore generale differenza a seconda del tipo di mutazione che il paziente presenta.

Quanto descritto va però preso con molta cautela perché queste ipotesi di maggiore gravità/benignità sono a volte contraddette dalla evidenza clinica in singoli pazienti. Ciò che sicuramente possiamo dire è che i pazienti che mostrano le caratteristiche più classiche della sindrome, ivi incluse le malformazioni a carico degli arti superiori e delle mani, hanno quasi sempre una mutazione del gene NIPBL. I pazienti con mutazione SMC1A possono mostrare più frequentemente un quadro di epilessia a volte abbastanza "tosta" sul piano della risposta terapeutica. Le persone con mutazione dei geni HDAC8, SMC3 e, soprattutto, RAD21 possono avere dei quadri clinici meno somiglianti al quadro classico della CdLS.

In termini di potenziale previsione della gravità del ritardo di sviluppo di un lattante con CdLS il nostro gruppo ha pubblicato uno score in grado di fare una sorta di predizione della probabilità di un maggiore o minore ritardo basandosi sulla presenza / assenza di una serie di caratteristiche cliniche (peso alla nascita, accrescimento postnatale al di sopra / al di sotto del 50% delle curve di normalità per la CdLS, presenza/assenza di malformazione cardiaca, malformazione agli arti, sordità neurosensoriale, mutazione del gene NIPBL o SMC1A). Tale score ha mostrato un discreto grado di efficienza sebbene, al solito, non possa e non debba essere considerato definitivo e/o infallibile.

Parametro clinico	Punteggio attribuito
SGA	1,5
ALTEZZA <50° P CURVE CdLS	2
MALF. CARDIACA	1
MALF. ARTI	1
IPOACUSIA NS MODERATO-GRAVE	3,5
MUTAZIONE NIPBL TRONCANTE	0
MUTAZIONE SMC1A	1,5



Le linee guida nazionali per la riabilitazione nella sindrome di Cornelia de Lange

Paola Francesca Ajmone

Neuropsichiatra Infantile e Psicoterapeuta - Servizio Malattie Rare e Disabilità Complessa U.O.N.P.I.A. - Unità Operativa di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza Fondazione IRCCS Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico

Negli ultimi anni le conoscenze della storia naturale dei bambini e ragazzi con CDLS sono incrementate grazie ai passi avanti delle tecniche genetiche e alle maggiori esperienze cliniche e di ricerca.

La migliore conoscenza del **fenotipo comportamentale** della sindrome e delle sue traiettorie di sviluppo permette di mettere in pratica strategie di assistenza e presa in carico sempre più efficaci e precoci.

Nonostante ciò, le famiglie e i pazienti con CdLS si trovano spesso a confrontarsi con una realtà rara, complessa e poco conosciuta e con la fatica di individuare punti di riferimento.

Se da un punto di vista genetico e pediatrico dalla diagnosi alla programmazione dei follow-up esiste una maggiore omogeneità nei tipi di intervento e nei tempi, dal punto di vista neuropsichiatrico (diagnostico, riabilitativo e di presa in carico della famiglia) l'esperienza dei diversi Servizi sul territorio italiano si diversifica maggiormente.

Questa eterogeneità può creare confusione non solo tra i clinici che si trovano a prendersi cura di pazienti in età evolutiva affetti da questa rara condizione genetica, ma anche e soprattutto tra le famiglie.



Da qui nasce l'idea di avere delle "buone pratiche" riabilitative facilmente fruibili che permettessero un'omogeneità dei percorsi di cura e che garantissero un livello assistenziale adeguato e su misura dei bambini e delle loro famiglie.

In un'ottica di *Family Centred Care*, il documento vuole essere fruibile e condivisibile non solo con i clinici che a vario titolo seguono il paziente, ma anche con le famiglie, considerate interlocutori primari e "collaboratori alle cure".

L'obiettivo finale è quindi duplice:



– da un lato, quello di poter offrire al paziente e alla sua famiglia un intervento precoce e mirato e una presa in carico che sia la migliore possibile, sul territorio di residenza;

– dall'altro, quello di formare e guidare i clinici fornendo loro "uno strumento" facilmente condivisibile, fruibile e applicabile nella pratica clinica che permetta di individuare con maggior precisione le finestre riabilitative tipiche di questa condizione e intervenire in termini preventivi sull'emergere di possibili disturbi.



Per fare tutto ciò è stato creato un team multidisciplinare di lavoro composto da genitori, medici, psicologi, terapisti della riabilitazione...

Partendo da una revisione costante della letteratura internazionale e da una riflessione basata sulle esperienze cliniche, sulle caratteristiche del fenotipo comportamentale della sindrome e sulla differenziazione clinica tra **fenotipo mild e classico**, che ci informa di quali siano i punti di forza e di debolezza per questi i pazienti, si è cercato di sistematizzare quali sono gli aspetti dello sviluppo (adattivo, cognitivo, comunicativo, motorio, comportamentale) che necessitano di particolare attenzione clinica, **sia in termini valutativi che riabilitativi**, ragionando per fasce d'età.

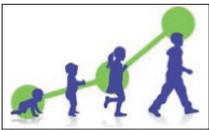


Il documento si struttura sull'individuazione delle priorità valutative al fine di pianificare piani di trattamento ad hoc in ottica di prevenzione, che tengano conto del fenotipo comportamentale della sindrome (i punti di forza e di debolezza dei fenotipi mild e classical), **ma anche la variabilità individuale del singolo bambino/ragazzo e del suo contesto di vita** (familiare, scolastico, sociale).

Per rendere il documento più facilmente fruibile e di immediata lettura si è deciso di sistematizzare il ragionamento clinico in tabelle che tengono in considerazione la distinzione tra:



- I diversi domini di funzionamento del paziente organizzati in **macroaree**: (contesto familiare, ambiente, regolazione, sviluppo motorio, comunicazione, comportamento, adattamento al contesto, livello intellettuale e neuropsicologico.)



- Le diverse fasce di età: 0-5 mesi, 6-11 mesi, 12-23 mesi, 24-35 mesi, 36 mesi -5 anni, 6-10 anni, 11-13 anni, 14-18 anni

- Fenotipo Classical e Fenotipo Mild

Ogni macroarea viene poi approfondita con tabelle più dettagliate rispetto ai funzionamenti specifici di ciascun dominio (microaree).

Il documento contiene raccomandazioni a due livelli diversi:

- uno più semplificato e riassuntivo che fotografa le diverse fasce di età e le due forme (MILD e CLASSICAL) rispetto a macro domini di funzionamento;
- un altro in cui i macro domini vengono approfonditi in modo più dettagliato e più vicino ai bisogni degli operatori che lo dovranno utilizzare per decidere quali aspetti specifici sono da valutare secondo le priorità.

Le tabelle contengono indicazioni a partire dalle prime epoche di vita fino alla maggiore età e permettono una lettura veloce di quelle che sono le aree importanti da valutare nelle diverse fasce, secondo un'ottica di prevenzione.

Questo implica che, se la diagnosi e la presa in carico non avvengono alla nascita ma in epoca più tardiva, sarà necessario considerare e approfondire in che modo sono state affrontate tutte le aree indicate come prioritarie dai primi mesi di vita al momento della conoscenza del bambino.

E più in generale, implica che in tutte le aree e fasce di età, va sempre valutato se permane un problema evidenziato nella fascia di età precedente.

Per rendere le tabelle di più immediata lettura, è stata utilizzata una grafica che si basa sull'uso di simboli e colori secondo questa legenda:

- ++++ valutazione indispensabile, intervento prioritario
- +++ valutazione necessaria, intervento da decidere in base alle priorità delle altre aree
- ++ valutazione opportuna, intervento non prioritario o di mantenimento
- + monitoraggio

per esempio: PRIORITA' PER MACROAREE FORMA CLASSICAL

Classical	Contesto familiare	Regolazione	Motorio	Comunicazione	Comportamento	Adattamento	Ambiente	Livello di sviluppo/ intellettuale/ neuropsicologico
0-5 mesi	+++	++++	+++				+	
6-11 mesi	++++	++++	++++	+++			++	
12-23 mesi	+	+++	++++	++++	++		++	+
24-35 mesi	+	+	+++	++++	++++	++	++	+
3-5 anni	+++		+++	++++	++++	+++	+++	++
6-10 anni	+		++	+++	++	++++	++++	++
11-13 anni	++		+	++	++++	++++	+++	+++
14-18 anni	++			++	++	+++	+++	++



Mild	Contesto familiare	Regolazione	Motorio	Comunicazione	Comportamento	Adattamento	Ambiente	Livello di sviluppo/ intellettuale/ neuropsicologico
0-5 mesi	+++	++++	+++	+			+	
6-11 mesi	++++	++++	++++	++++	++		+	+
12-23 mesi	+	++	+++	++++	+++		+++	++
24-35 mesi	++	+	++	++++	++++	+++	++	++
3-5 anni	+++		+	++++	+++	++++	+++	+++
6-10 anni	++			++	++	+++	++++	++++
11-13 anni	+++			+	+++	+++	+++	++++
14-18 anni	+++			+	++++	+++	++	++

Come si evince dall'osservazione delle tabelle, le priorità diagnostiche e riabilitative partono dalle prime epoche di vita con un **intervento massiccio** sul **contesto familiare**, fortemente bisognoso di sostegno: **emotivo** per l'accettazione della diagnosi e **organizzativo** per la gestione degli aspetti dello sviluppo del bambino e degli interventi riabilitativi. Il lavoro con la famiglia che comincia nelle prime epoche di vita come priorità maggiore prosegue per tutta la durata della presa in carico del bambino, essendo i genitori interlocutori primari e "collaboratori alle cure" in un'ottica *family centred*.

● Gli ambiti di sviluppo che più precocemente vengono affrontati sono poi quelli **relativi alla regolazione e agli aspetti motori**, essendo i primi 2 anni di vita del bambino la finestra riabilitativa migliore per intervenire e sostenere lo sviluppo di queste aree.

● La conoscenza del fenotipo comportamentale della sindrome ci aiuta, inoltre, nell'individuare **l'area comunicativa e del comportamento come i due ambiti di maggior fragilità** di questi bambini e preoccupazione per le famiglie.

● A partire dal 2 anno fino al 5 anno di vita sia per le forme più lievi che per le classical il ragionamento clinico ci guida a **definire prioritaria la valutazione e l'intervento costante e intensivo sugli aspetti comunicativi, sia in comprensione che in espressione**, essendo questo un prerequisito indispensabile per la prevenzione dei comportamenti problema e per l'adattamento e l'integrazione al contesto di vita.

● L'area delle autonomie personali e sociali rappresenta un importante ambito di valutazione e intervento al crescere dell'età cronologica e a seconda del livello di funzionamento raggiunto da ciascun bambino.

Stesse priorità ma tempistiche diverse nelle due forme ...

Nelle forme Classical è più prolungato il lavoro sull'area della regolazione e motoria.

Nelle forme Mild, la minor necessità di lavoro prolungato sull'area motoria, favorisce un investimento maggiore e più precoce sull'area comunicativa e comportamentale, che comunque rimangono una priorità per entrambe le forme fin dai primi anni di vita

Nelle forme Mild, inoltre, vi è un più precoce intervento sulle autonomie (adattamento al contesto) e sulle strategie cognitive/neuropsicologiche, mentre nelle forme Classical l'intervento sulle autonomie parte in età più avanzata (una volta acquisite le basi motorie, relazionali e comunicative per il loro sviluppo) ma prosegue e deve essere sostenuta più a lungo.



- Pubblicazioni scientifiche che portino l'esperienza italiana ad interfacciarsi con la realtà internazionale;
- Un libretto informativo da distribuire alle UONPIA territoriali e ai pediatri di base.

Grazie a tutto il team



Clinical Cornelia Day: un'opportunità per conoscere e per conoscersi

Silvia Tajè

ASST Lariana, H. Sant'Anna, Como

Come ormai tutti saprete, il Clinical Cornelia Day nasce nel marzo del 2013 presso l'Ambulatorio di Genetica Clinica della Clinica Pediatrica, Fondazione MBBM Ospedale S. Gerardo di Monza.

Da settembre 2016 il Clinical Cornelia Day si svolge **un mercoledì al mese** presso la UOC di Pediatria della ASST Lariana, **Ospedale Sant'Anna**, via Ravenna 20, San Fermo della Battaglia (**Como**).

Durante la mattinata vengono visitati da 2 a 4 pazienti con CdLS.

Per ognuno di loro è previsto: aggiornamento della storia clinica, valutazione pediatrica, valutazione gastroenterologica, valutazione dietistica ed esami ematochimici di follow-up.

Su richiesta è possibile effettuare: valutazione maxillo-facciale/ortodontica, visita con il neuropsichiatra infantile, consulenza genetica.

E' stato ideato come un ambulatorio multidisciplinare dedicato a bambini e ragazzi con sindrome di Cornelia de Lange, con lo scopo di monitorare eventuali complicanze o problemi legati alla sindrome, seguire l'andamento dei singoli pazienti e, allo stesso tempo, permettere un confronto fra le famiglie.



Gli esami ematici vengono poi visionati e inviati via e-mail con eventuali consigli.

Per ogni paziente con CdLS è prevista la creazione (o l'aggiornamento) della **lettera di emergenza**, un documento in cui vengono riassunte tutte le caratteristiche cliniche e le possibili complicanze della sindrome e del paziente nello specifico.

Se dalla visita emerge la necessità di effettuare ulteriori accertamenti, questi potranno essere programmati in un secondo momento presso lo stesso Ospedale oppure presso strutture vicine al domicilio, a seconda delle necessità delle famiglie.

E' stata posta particolare attenzione alle necessità nutrizionali e a eventuali problematiche gastroenterologiche perché la prevalenza di difficoltà alimentari (quali RGE o disfagia) nei soggetti con CdLS varia dal 70 al 100%, con frequente bisogno di



device nutrizionali: se la disfagia è transitoria viene utilizzato il sondino naso-gastrico (SNG), mentre se l'alimentazione naso-gastrica è prolungata, oppure l'intake calorico e l'incremento ponderale sono inadeguati, o se la deglutizione non è sicura, si posiziona una gastrostomia per via endoscopica (PEG).



Dal 2013 al settembre 2016 a Monza sono stati valutati 73 pazienti con CdLS e da settembre del 2016, a Como, è stato aperto un ambulatorio di gastroenterologia e nutrizione per il bambino disabile; su 64 pazienti seguiti, 23 sono bambini o ragazzi con CdLS.

Nonostante l'omogeneità dei due campioni in esame (rapporto M/F: 48/52, età media rispettivamente: 11 e 10 anni), è stato riscontrato un miglioramento delle condizioni nutrizionali nei pazienti

seguiti nell'ultimo anno a Como, con un netto miglioramento del rapporto di massa corporea.

BMI: nel 74% di questi pazienti è riscontrato uno stato nutrizionale adeguato con BMI fra 10° e 90° centile, nel 17% il BMI è > 90° centile e in una minoranza, il 9% dei soggetti, è stata evidenziata una malnutrizione con BMI < 10° centile. Negli scorsi anni ben il 42% dei soggetti presentava uno stato di malnutrizione, con BMI < 10° centile, il 50% BMI fra 10° e 90° centile e solo l'8% BMI > 90° centile.

«Cornelia De Lange Day», Ambulatorio di Genetica Clinica, Clinica Pediatrica Fondazione MBBM Ospedale San Gerardo di Monza – da 03/2013 a 02/2016

Popolazione Totale: 73 pz – M:35 (48%), F: 38 (52%)

Età: media 11 anni

<6	15	(20%)
6-15	42	(57%)
>15	16	(22%)

BMI

< 10° pc	31/73	(42%)
10-90° pc	36/73	(50%)
>90° pc	6/73	(8%)

«Cornelia De Lange Day», Ospedale Sant'Anna, ASST Lariana, S. Fermo D.B. (CO) – da 09/16 ad oggi

Su 99 visite (64 pazienti) c/o Ambulatorio nutrizionale → 23 pazienti con CdLS

M: 11 (48%), F: 12 (52%)

Età: media 10 anni, da 2 a 28 anni

<6	10	(44%)
6-15	7	(30%)
>15	6	(26%)

BMI

< 10° pc	2/23	(9%)
10-90° pc	17/23	(74%)
>90° pc	4/23	(17%)

Per quanto riguarda i device nutrizionali:

Il 40% dei pazienti ha utilizzato device nutrizionali di cui:

SNG 93% PEG 7%

- Tutti i bambini hanno posizionato SNG durante i primi giorni/settimane di vita
- Dei bambini che hanno utilizzato SNG > 3mesi: il 67% ha posizionato PEG
- PEG è stata posizionata durante il primo anno di vita nel 57% dei casi
- Infine PEG è stata rimossa in 2 pazienti; gli altri pazienti hanno ancora in uso il device

Non sono state evidenziate correlazioni fra il tipo di mutazione genetica e l'utilizzo di device nutrizionali, ma c'è una correlazione significativa con lo score clinico di gravità (device nel 52% dei soggetti con score severo) e con la disabilità intellettiva (device nel 74% dei pazienti con disabilità intellettiva severa-profonda).

Per quanto riguarda il reflusso gastroesofageo (RGE):

il 70% dei bambini/ragazzi valutati ha sofferto di RGE, nel 37% trattato chirurgicamente con posizionamento PEG e/o plastica antireflusso, con miglioramento dei sintomi nella metà dei casi.

Nel 50% sintomatologia attualmente presente.

A Como è stata proposta esecuzione di esofagogastroduodenoscopia (EGDS) a 10 pazienti (43% del totale): di questi, 5 sono già stati sottoposti all'esame, e per 4 di loro sono stati confermati segni di RGE patologico.

Grazie alla collaborazione fra pediatra, endoscopista, anestesista e chirurgo maxillo facciale, stiamo proponendo l'esecuzione di diverse procedure (bonifica dentaria, colonscopia, valutazioni oculistiche o di altri specialisti) in contemporanea alla sedazione per EGDS, in modo da evitare sedazioni ripetute riducendo i rischi connessi.



Il Clinical Cornelia Day consente inoltre di aiutare la ricerca sulla sindrome, permettendo di analizzare insieme un buon numero di pazienti con CdLS.

E' stato così possibile evidenziare che 3 pazienti su 23 (13%) presentano un'esofagite eosinofila, una patologia cronica infiammatoria esofagea immuno-mediata caratterizzata da sintomi di disfunzione esofagea quali disfagia (inizialmente per i solidi), senso di impatto del bolo, rifiuto di determinati cibi, dolore toracico e RGE resistente

a terapia. All'esame istologico è riconoscibile una predominante infiammazione eosinofila. Nella popolazione generale l'incidenza è di 4-10/10.000. Sono in corso studi per valutare una possibile maggior predisposizione alla malattia in soggetti CdLS.

Come fare per richiedere un appuntamento?

Contattando direttamente **Francesca Meroni**, infermiera dedicata al Day Hospital: al tel: **0315859710 (lun-ven 13.30-15.00)** o inviando una mail a **geneticaclinicapediatrica@asst-lariana.it**

Per una migliore analisi della dieta e dell'aspetto nutrizionale, chiediamo di portare alla visita un diario dell'alimentazione degli ultimi 3 giorni, più preciso possibile con quantità, condimenti e liquidi assunti.

Prossimi appuntamenti

2017:

25 ottobre

22 novembre

13 dicembre

Bando Toni Tellatin 2° edizione



Quest'anno questo premio è diventato ancora più importante: Sono stati assegnati ben due premi: per le migliori tesi di laurea in campo clinico e riabilitativo. Grazie ai nostri sponsors e grazie Toni.



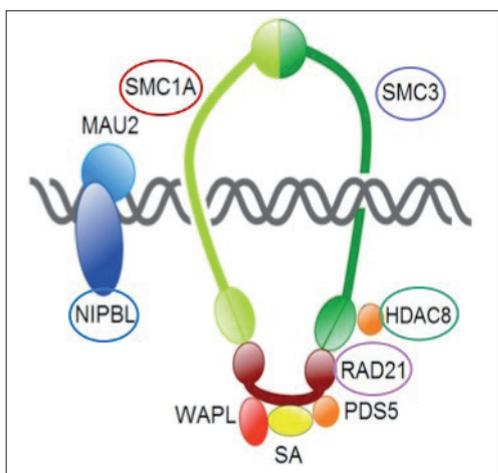
Eterogeneità clinica e genetica nella CdLS: i geni delle coesine, un universo in espansione.

Ilaria Parenti

Section for Functional Genetics at the Institute for Human Genetics - University of Lübeck

Obiettivo:

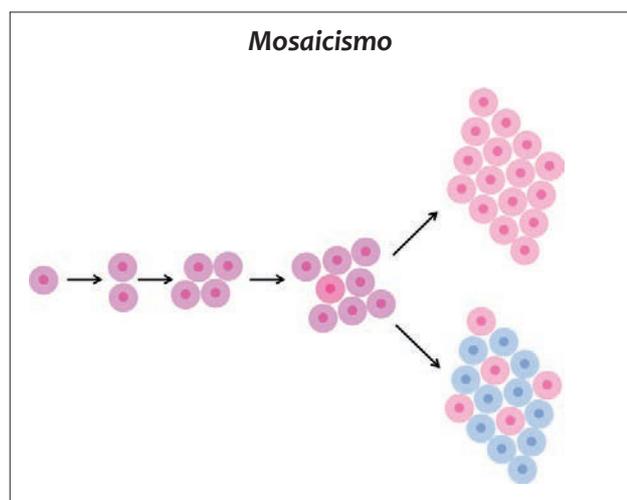
La sindrome di Cornelia de Lange (CdLS) è un raro disturbo dello sviluppo caratterizzato da un'ampia variabilità clinica. L'eterogeneità genetica giustifica parzialmente la variabilità clinica riportata. Mutazioni in diverse proteine appartenenti al complesso delle coesine sono infatti responsabili dell'insorgenza della sindrome.



I geni CdLS noti includono NIPBL, SMC1A, SMC3, RAD21 e HDAC8.

Alterazioni in NIPBL vengono identificate in più della metà dei casi CdLS e sono associate a un fenotipo classico e ad un'elevata frequenza di malformazioni degli arti.

Inoltre, il **mosaicismo** svolge un ruolo importante in associazione con NIPBL.



Mutazioni nei rimanenti geni SMC1A, SMC3 e RAD21 e HDAC8 rappresentano circa il 10-15% dei casi CdLS.

Il fenotipo dei pazienti con mutazioni in questi geni

è generalmente più lieve o atipico.

Complessivamente, i cinque geni, anche tenendo conto del ruolo del mosaicismo, possono spiegare circa il 70% dei casi CdLS. Di conseguenza, una diagnosi molecolare non è ancora disponibile per circa il 30% dei pazienti con CdLS.

Gli obiettivi della presente tesi sono i seguenti:

- Definizione della frequenza mutazionale di ciascun gene associato a CdLS con particolare attenzione al ruolo svolto dal mosaicismo.
- Analisi del modello peculiare di espressione di SMC1A in controlli sani e nella popolazione CdLS.
- Identificazione di nuovi geni causativi utilizzando tecniche di sequenziamento di nuova generazione.

Pazienti:

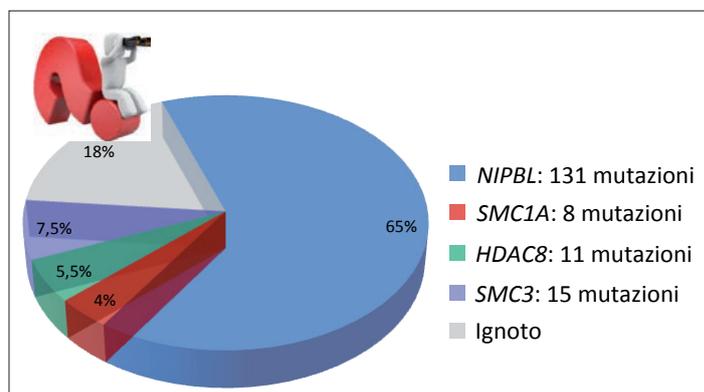
I pazienti sono stati reclutati grazie ad una grande cooperazione internazionale che include Italia, Spagna, Germania, Svezia, Polonia e Stati Uniti. Tutti i bambini sono stati sottoposti a una completa valutazione fisica da parte dei loro genetisti di riferimento, che hanno assegnato una diagnosi di CdLS alla maggior parte dei pazienti.

Materiali e metodi: Il DNA dei pazienti è stato analizzato attraverso diverse tecniche tra cui sequenziamento Sanger e approcci di sequenziamento di nuova generazione al fine di identificare le mutazioni causative.

Risultati:

Nella nostra coorte di pazienti siamo stati in grado di identificare 131 mutazioni in NIPBL, 8 mutazioni in SMC1A, 15 mutazioni in SMC3 e 11 mutazioni in HDAC8, aumentando così il numero totale di mutazioni finora descritte nell'ambito della CdLS.

Inoltre, siamo stati in grado di identificare mutazioni in cinque geni diversi dalle coesine in sei pazienti con una diagnosi clinica di CdLS.



I cinque geni identificati codificano per diverse subunità del complesso di rimodellamento della cromatina denominato SWI / SNF e per il repressore trascrizionale ANKRD11.

Mutazioni in questi geni sono state finora associate alla sindrome di Coffin-Siris e alla sindrome KBG. Esperimenti di interazione proteica hanno inoltre dimostrato l'esistenza di un'interazione diretta tra le subunità del complesso SWI / SNF e le coesine NIPBL e SMC3.

Inoltre, abbiamo studiato i meccanismi molecolari alla base della sindrome in presenza di mutazioni missenso o di piccole delezioni in-frame in SMC1A, un gene localizzato in una regione del cromosoma X che sfugge parzialmente all'inattivazione negli esseri umani.

La nostra analisi ha rivelato che la trascrizione del gene avviene a livelli più alti nelle femmine rispetto ai maschi e che non esistono differenze nell'espressione della proteina SMC1A tra femmine sane

Questi dati suggeriscono che la patogenesi della sindrome in presenza di mutazioni che interessano SMC1A potrebbe essere legata ad un effetto dominante negativo esercitato dalla proteina mutante su quella wild type.

Conclusioni / prospettive:

Le mutazioni identificate nell'arco di questo progetto di tesi contribuiscono a una migliore comprensione della correlazione tra genotipo e fenotipo in presenza di mutazioni nei geni noti CdLS.

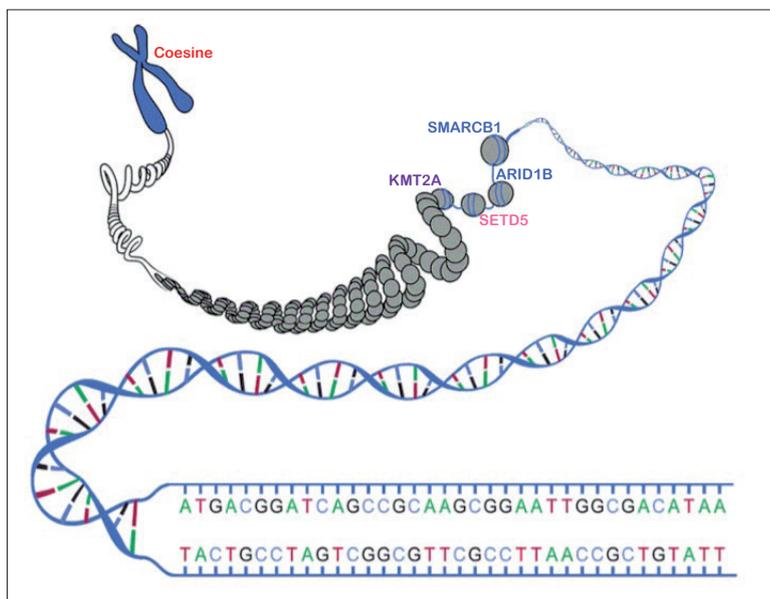
Inoltre, tenuto conto dell'effetto dominante negativo svolto dalla proteina SMC1A mutante, potrebbe essere possibile che il livello di espressione dell'allele mutante possa agire come modulatore del fenotipo CdLS in presenza di mutazioni in SMC1A.

Ciò nonostante, è talvolta possibile osservare caratteristiche cliniche differenti in pazienti che hanno la stessa alterazione del DNA. Ciò suggerisce che i fattori ambientali possano svolgere un ruolo

importante nella delineazione delle caratteristiche cliniche osservate.

Inoltre, l'identificazione di mutazioni in diversi fattori associati al rimodellamento della cromatina e responsabili di sindromi diverse dalla CdLS indica l'esistenza di una vasta pleiotropia che dovrebbe essere presa in considerazione per una corretta diagnosi clinica e molecolare. In questo contesto, la somiglianza delle funzioni svolte da coesine e dal complesso SWI / SNF, nonché l'identificata interazione diretta tra questi due complessi proteici, indicano che i due complessi potrebbero essere coinvolti nella regolazione degli stessi geni. Per questo motivo, la comprensione della patogenesi della malattia in presenza di mutazioni in questi geni sarà essenziale per poter svi-

luppate trattamenti per individui con un'ampia gamma di disturbi clinici causati da alterazioni della regolazione della struttura della cromatina.



e affette. Inoltre, l'analisi di *pyrosequencing* ha dimostrato che le pazienti CdLS con mutazioni in SMC1A tendono ad esprimere l'allele wild type a livelli superiori rispetto all'allele mutante.

Un grande grazie ai miei colleghi, ai pazienti e alle loro famiglie!



La Comunicazione Aumentativa Alternativa nel bambino: revisione di letteratura

Chiara Bellucco

Università degli Studi di Padova - Dipartimento di Medicina
Corso di Laurea in Infermieristica

Obiettivi

Dati i numerosi accessi ospedalieri di bambini con deficit della comunicazione dovuti a disabilità intellettive severe, paralisi cerebrale infantile, autismo, aprassia del linguaggio, sclerosi laterale amiotrofica, sclerosi multipla e traumi cranio-encefalici, si vuole analizzare la possibilità di inserire all'interno delle strutture ospedaliere la Comunicazione Aumentativa Alternativa (C.A.A.) al fine di permettere la partecipazione attiva dei bambini ai trattamenti ai quali sono soggetti e l'analisi dei loro stati d'animo durante il ricovero. Si vogliono quindi osservare gli aspetti positivi dell'uso della C.A.A. nelle strutture ospedaliere dove sono presenti bambini con i suddetti deficit e la preparazione del team di professionisti che lavorano in tali strutture. L'obiettivo della ricerca è stato quello di produrre dati di evidenza ponendo al centro dell'analisi la correlazione tra il bambino con deficit della comunicazione provvisorio o definitivo con l'utilizzo della C.A.A. nelle strutture ospedaliere che lo accolgono.

Metodologia

Le ricerche sono state condotte on line, durante i mesi di Giugno, Luglio, Agosto 2016 con l'utilizzo del motore di ricerca Pubmed ed i seguenti database: PMC, Pubmed health, Scopus e MeSH.

Attraverso l'utilizzo del servizio digitale del Sistema Bibliotecario dell'Università degli Studi di Padova, è stato possibile ricavare in *full text* la documentazione selezionata dai database durante la ricerca.

Le parole chiave usate durante la ricerca sono le seguenti:

augmentative and alternative communication, augmentative and alternative communication AND children, augmentative and alternative communication AND hospitals (MeSH), augmentative and alternative communication AND hospitals (MeSH) AND pediatrics (MeSH), augmentative and alternative communication AND hospitals (MeSH) AND autism disorder (MeSH), augmentative communication AND cerebral palsy, augmentative and alternative communication AND hospitals (MeSH) AND pediatrics (MeSH) AND multiple sclerosis (MeSH).

Dalla ricerca eseguita con le parole chiave sopracitate sono stati ricavati dalla banca dati PubMed 347 articoli e dal database PMC (PubMed Central)

708 articoli. Tra tutti questi articoli, ne sono stati presi in esame 8 poiché aderenti ai criteri di selezione.

Attraverso l'accesso, dell'Università di Padova alle banche dati, è stato possibile reperire tutti e 8 gli articoli nel formato *full text*.

Tra gli studi selezionati, 7 appartengono alla categoria di ricerca clinica primaria e 1 (revisione sistematica della letteratura) appartiene alla ricerca secondaria.

Pazienti studiati

Per l'analisi si è creato un P.I.O. al fine di evidenziare i principali obiettivi della ricerca.

Quindi si è posto:

P (Paziente, popolazione o problema): bambino con deficit della comunicazione temporanei o permanenti, presenti nelle strutture ospedaliere

I (Intervento, fattore prognostico o di rischio): inserimento della C.A.A. all'interno delle strutture sanitarie

O (Outcome): miglioramento delle capacità comunicative del bambino con deficit comunicativi e maggiore partecipazione del bambino al suo trattamento sanitario con la possibilità di partecipare con un suo pensiero e un suo punto di vista.

Dalla creazione di questo P.I.O. si sono posti dei valori di riferimento per la selezione degli studi da analizzare:

- Pubblicato negli ultimi 10 anni
- Specie: umana
- Età: 0-18 anni

Risultati e difficoltà

Gli argomenti posti in evidenza durante l'analisi sono stati:

la difficoltà di interazione del bambino con deficit nella comunicazione, la difficoltà di interazione da parte degli operatori e l'uso della C.A.A. e suoi effetti.

Dall'analisi di questi punti si è potuto notare come la C.A.A. fornisca alle persone che la utilizzano la possibilità di avere e di sviluppare importanti e soddisfacenti relazioni con gli altri. Mettendo, ogni persona con complessi bisogni comunicativi, nelle condizioni di poter attuare scelte, esprimere



un rifiuto, un assenso, raccontare, esprimere stati d'animo, influenzare il proprio ambiente e auto-determinarsi, diventando protagonista della propria vita.

EFFETTI DELLA C.A.A.

- Comunicazione efficace
- Aumento della tolleranza del bambino nei confronti delle procedure di cura
- Rapido recupero dalla fase acuta della malattia
- Il bambino espone direttamente al professionista le sue ansie e le sue paure
- Riduzione dello stress e dell'ansia
- Cambiamento nell'approccio alle pratiche cliniche



**BAMBINO DIVENTA IL
PROTAGONISTA DEL SUO
PERCORSO DI CURA**

Conclusioni

Dalla revisione è emersa l'importanza del giusto approccio al bambino con deficit della comunicazione. Si evidenzia, infatti, che con l'utilizzo della C.A.A., il bambino si sente libero di esporre i propri dubbi e le proprie paure ai professionisti sanitari, indipendentemente dalla mediazione fatta solitamente dai genitori.

Si propone, quindi, di creare dei corsi di formazione finalizzati alla corretta preparazione di sanitari nell'utilizzo di tecniche comunicative alternative al fine di rendere il bambino il più partecipe durante il suo periodo di degenza.

Prospettive del lavoro eseguito

I bambini in ospedale dovrebbero essere coinvolti direttamente nella comunicazione con i professionisti sanitari, non solo perché è un loro diritto presente nella **Carta dei diritti** del paziente, ma anche perché una comunicazione efficace aumenta la tolleranza dei bambini nei confronti delle procedure di cura e li rafforza nell'accettare il ricovero in

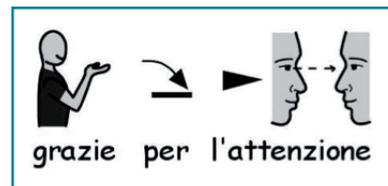
ospedale.

Dall'analisi fatta si può affermare che i suggerimenti dati dai genitori allo staff ospedaliero si sono dimostrati efficaci; vedi il caso della preparazione di schede pre-impostate dove, attraverso i pittogrammi caratteristici della C.A.A., si spiega adeguatamente al bambino il trattamento sanitario al quale sarà sottoposto.

In termini di vantaggi per il paziente, molti infermieri collegano una migliore comunicazione al sollievo dall'ansia e ad un maggiore benessere del paziente con un più rapido recupero dalla fase critica della malattia.

Si può, quindi, affermare che, nel momento in cui lo staff ospedaliero viene preparato e istruito all'utilizzo della C.A.A., i bambini ospedalizzati vengono considerati non solo dal lato medico ma anche a livello olistico. L'uso della C.A.A. permette loro, infatti, di esercitare il diritto di opinione e di espressione, oltre alla libertà di cercare, ricevere e diffondere informazioni e idee su base dell'uguaglianza con gli altri. L'utilizzo della C.A.A. da parte di questi bambini può portare ad esperienze socialmente gratificanti, dando il via a momenti di comunicazione funzionale, adeguata e diminuendo i comportamenti sociali inadeguati.

Un aspetto molto rilevante dell'utilizzo della C.A.A. in ambito ospedaliero è il riflesso di questa procedura verso i genitori che, vedendo i propri figli accolti da personale formato e sensibile alla comunicazione da e verso il proprio figlio, migliorando anche il loro rapporto verso la struttura sanitaria.



Quanto esposto da Chiara Bellucco al nostro congresso ha trovato subito uno sbocco applicativo presso il reparto di pediatria dell'ospedale S. Anna di Como: si inizia con etichettare gli ambienti ...



**Nei prossimi giornalini
completeremo l'approfondimento...**

Il passaggio del testimone...

Da lunedì 1 maggio 2017 il nostro nuovo Presidente è
Sauro Filippeschi!

Un grazie a quanto fatto finora da Giorgio Amadori
e un grande Augurio a Sauro affinché insieme si centrino
nuovi obiettivi e si inizino nuovi percorsi.



Dopo giornate intense e dopo aver celebrato la festa per i vent'anni dell'associazione siamo giunti al lunedì, con le elezioni del nuovo consiglio e delle altre cariche. Undici genitori hanno dato la loro disponibilità a candidarsi, molti al loro primo incarico. Ringraziamo tutti i partecipanti per aver dato nuova linfa vitale e auguriamo buon lavoro a tutto il team.

CONSIGLIO DIRETTIVO	Sauro Filippeschi	<i>Presidente</i>
	Vincenzo Placida	<i>Vice Presidente</i>
	Elisa Carapia	<i>Tesoriere</i>
	Ulla Mugler	<i>Consigliere</i>
	Paola Aldeghi	<i>Consigliere</i>
COLLEGIO REVISORI DEI CONTI	Silvana Parmendola	<i>Presidente dei Revisori dei Conti</i>
	Maria Albisinni	<i>Consigliere dei Revisori dei Conti</i>
	Marco Marchesi	<i>Consigliere dei Revisori dei Conti</i>
COLLEGIO DEI PROBIVIRI	Tommaso Minardi	<i>Presidente dei Probiviri</i>
	Nadia Giannotti	<i>Consigliere dei Probiviri</i>
	Debora Vanzetto	<i>Consigliere dei Probiviri</i>

Resoconto dei lavori di gruppo

Gli argomenti trattati nei vari gruppi di lavori sono stati tanti e tutti molto articolati. Molta rilevanza infatti ha avuto proprio la discussione in gruppo, dove il confronto e la possibilità di avere risposte alle proprie domande sono stati due aspetti fondamentali. Riportiamo quanto i relatori sono riusciti a riassumere e dovremo farlo suddiviso su due numeri del giornalino. Il Giornalino n. 42 sarà in uscita nei primi mesi del 2018.



LA RICETTA PER UN BAMBINO FELICE A SCUOLA

Stefania Giommi, Insegnante, Como

Ho presenziato e coordinato l'incontro del gruppo scuola "piccoli mild", affiancata e supportata da Daniela Casotti, mamma del piccolo Domenico, e da Chicca Besozzi, insegnante di ruolo e moglie di Angelo, che ha collaborato con me anche nella creazione della presentazione power point che abbiamo visto al congresso.

**INCONTRO,
CONFRONTO,
SCAMBIO,
RELAZIONE,
DIALOGO
E FIDUCIA**

Queste sono state le parole chiave,

nate all'interno di un semicerchio di persone che avevano bisogno di raccogliere informazioni utili sulla scuola per i loro bambini e soprattutto di guardarsi negli occhi e **capire che non sono sole**. Così facendo anche la presentazione ufficiale degli stessi genitori e dei propri figli è stata una condivisione e non un elenco di nomi e cognomi ed è servito per creare un legame, **un NOI**.

Daniela ha potuto rassicurare le famiglie raccontando tutti gli aspetti positivi della permanenza di Domenico alla scuola dell'infanzia, sottolineando però quanto sia fondamentale la presenza di mamma e papà affinché si compia il meglio per i piccoli; così come ha evidenziato l'importanza della CAA per la sua comunicazione e comprensione.

La mia presenza è servita più che altro a sottolineare quanto un lavoro in equipe (composta da dirigente, insegnanti, educatori e genitori), sia fondamentale per un passaggio completo, graduale ed efficace alla scuola dell'infanzia o alla scuola primaria.

Attraverso alcune slide e alcune immagini ho evidenziato che:



- le scuole negli ultimi anni hanno fatto tanti passi in avanti verso il processo di inclusione che si auspica in tutti gli istituti e la documentazione fornita (PEI, PDF, DF E PDP), che contiene tante informazioni utili del bambino, permette di pensare ad un progetto mirato e funzionale;
- gli istituti attivano un progetto definito progetto ponte che chiede alle insegnanti del nido o della scuola dell'infanzia di prendere contatti con i docenti che prenderanno il loro posto nel passaggio di livelli di scuola così da fornire un quadro più completo del bambino;
- i genitori hanno un ruolo importantissimo perché conoscono tanti aspetti del figlio che gli insegnanti non conosceranno facilmente: abitudini, cibi preferiti, passioni, fastidi particolari, giocattoli prediletti, atteggiamenti e comportamenti che comunicano un benessere o un malessere... e possono dare queste informazioni attraverso un "passaporto" di foto e pensieri che li descriveranno.

L'intervento è poi servito per marcare alcune criticità che le famiglie dovranno probabilmente affrontare, che riguardano alcuni aspetti che nelle scuole ancora sono deficitari:

- gli insegnanti potranno non essere di ruolo e potrebbero arrivare in corso d'anno, specialmente gli insegnanti di sostegno che a volte vengono nominati verso il mese di novembre, ma solitamente almeno l'insegnante curricolare è colei che resterà per tutto l'anno e possono affidarsi a lei;



- potrebbe esserci un team di lavoro ancora non informato sulla sindrome e ancora non preparato al lavoro di equipe, ma in questo caso servirà tanta pazienza e tanta disponibilità da parte delle famiglie a collaborare e a creare una comunicazione positiva;

- la classe potrebbe essere in sovrannumero e con diversità multiple degli alunni che ci sono all'interno: stranieri, bambini con bisogni educativi speciali, con situazioni familiari critiche e con disabilità svariate e questo renderà certamente più complicato l'inserimento del proprio figlio;

- i genitori e gli insegnanti si dovranno confrontare con realtà molto difficili e sconosciute che richiedono tempo per essere osservate e capite prima di poterci lavorare in modo adeguato.

Voi e vostro figlio potrete trovarvi catapultati in diverse situazioni...

Il bambino sarà supportato da un lavoro di equipe...



Il bambino sarà inserito in un ambiente frammentato...



Il bambino sarà inserito in un contesto con pluri-diversità e realtà



Abbiamo concluso l'incontro con altre testimonianze, ed è emerso che molto spesso i timori di mamma e papà sono più grandi di ciò che invece succede, perché in realtà le esperienze riportate sono positive.

Ci siamo salutati attraverso la visione del video di Fondazione Telethon "Il primo giorno di scuola", promettendo di avere tanta pazienza e di sperare in un po' di fortuna nella vita di ognuno, perché a volte si pensa che non entrerà mai a far parte della ricetta della felicità, mentre è un ingrediente fondamentale.

La ricetta per un bambino felice a scuola...



- 100 grammi di ASCOLTO
- 100 grammi di INCONTRO
- 100 grammi di CONFRONTO
- 200 grammi di PAZIENZA
- Un pizzico di C.Q.B.

STRATEGIE PER LA COMUNICAZIONE E SCUOLA

Il nostro gruppo di famiglie con figli "piccoli classici" ha affrontato due argomenti: "Strategie per la comunicazione" e "La scuola: norme e prassi". Nel primo di questi due argomenti (Strategie per la comunicazione), la Dr.ssa Elisa D'Amato, con il supporto della terapeuta Valentina Chinchio, ha illustrato alle famiglie il lavoro che durante gli ultimi anni è stato fatto con la nostra Valentina.

Un metodo riabilitativo che viene supportato dalla presenza di simboli che sono di aiuto a Valentina per effettuare scelte e/o richieste durante le sedute.

Il lavoro svolto durante queste sedute viene ripresentato quotidianamente anche a scuola e a casa,



mediante la presenza costante dei simboli negli ambienti frequentati da Valentina, per abituarla alla presenza di questi "facilitatori".

In effetti anche io e Romina abbiamo la consapevolezza che ci vorrà moltissimo tempo prima che questi simboli possano diventare un metodo di espressione per Valentina, ma allo stesso tempo siamo certi che un modo per aiutarla in questo sia abituarla alla loro presenza proponendoglieli di continuo.

La sessione è stata supportata anche dalla Dr.ssa Costantino, in qualità di esperta della CAA.

Dopo una piccola pausa, il gruppo di lavoro ha affrontato l'argomento Scuola, **Nelle pagine seguenti troverete il resoconto dettagliato di questa sessione.**

Grazie agli esperti presenti, ci sono state spiegate tutte le ultime novità in termini di legislatura scolastica legata all'inclusione che, per quanto ci riguarda, ci ha aperto un mondo di possibili richieste che neanche immaginavamo.

Moltissime sono state le domande da parte di tutti i presenti e le relatrici hanno saputo rispondere in



modo molto gentile ad ognuno di noi.

La conclusione è stata che la scuola offre tantissime possibilità, però bisogna avere la pazienza di andare alla ricerca dell'ufficio giusto e soprattutto la fortuna di trovarsi di fronte persone gentili e disponibili come quelle che abbiamo trovato in questa sessione.

Come sempre i gruppi di lavoro ci hanno regalato momenti di condivisione molto intensi, anche se, come tutte le cose interessanti, sono finiti in fretta. Restiamo però consapevoli che alle nostre spalle abbiamo un'Associazione che ci supporta in modo stupendo, quindi NON SIAMO MAI SOLI. Grazie a tutti. Vincenzo e Romina Placida

Workshop: "Strategie comunicative"

Per quanto mi riguarda il congresso è stato curato nei dettagli e mi complimento, il workshop è stato davvero interessante, le famiglie si sono mostrate molto attive e partecipi nella discussione, è stato molto importante poter coinvolgere in piccoli gruppi i genitori "assetati" di novità.

Pertanto vi ringrazio per aver dato spazio a me e aver permesso alle famiglie di conoscere un approccio che può lavorare su diversi fronti, in primis sulla comunicazione, secondo un programma altamente individualizzato. Il riscontro finale dei genitori è stato molto positivo.

Unica criticità: nel mio gruppo è mancato uno spazio di confronto preliminare ai lavori tra me e la dr.ssa Costantino. Il nostro scambio di opinioni, quindi, ha portato via, a volte, spazio a domande o a riflessioni delle famiglie. Ringrazio ancora per l'occasione datami e cordiali saluti.

Elisa D'Amato - Crescere - Servizio per l'età evolutiva

LA SCUOLA - NORMA E PRASSI

Maria Lorena Farinelli e Maruska Palazzi, Uff. Scolastico Prov.le di Pesaro e Urbino

Domenica 30 aprile 2017, abbiamo incontrato alcune famiglie provenienti da diverse regioni d'Italia (circa 15/18 persone) che hanno bambini "piccoli classici" affetti dalla sindrome di Cornelia de Lange (età di prima scolarizzazione).

Presente, su invito dell'Ufficio Scolastico Provinciale, per dare il suo contributo, la docente di sostegno Anna Leone dell'IIS F. Mengaroni di Pesaro. Ogni famiglia ha illustrato brevemente il percorso che l'ha portata al congresso e il perché dell'interesse nel confronto con l'istituzione scolastica.

Da questa presentazione si è constatato che tutte le famiglie presenti avevano affrontato l'ingresso nella scuola dell'Infanzia o Primaria.

Dai racconti si è venuto a delineare un quadro di lunghe permanenze scolastiche, si è constatato, altresì, che esistono ancora sezioni separate per le disabilità gravi, lontane dai principi di integrazione

e dalla realtà della nostra provincia, ma apprezzate dalle famiglie perchè sostenute economicamente dai comuni di residenza.

Sono state accolte le preoccupazioni dei genitori in ordine alle ore di sostegno, di assistenza educativa scolastica e, soprattutto, alla continuità didattica del docente di sostegno.

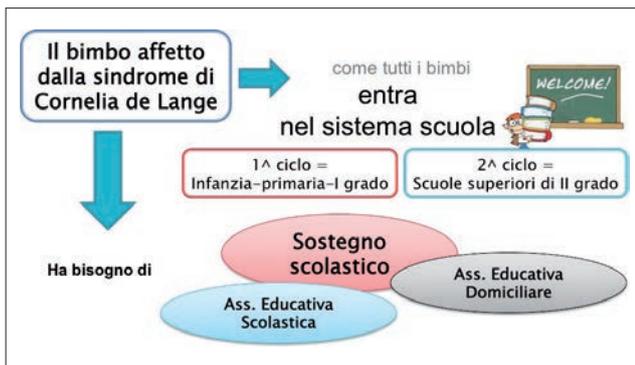
Come avviene l'assegnazione delle ore di sostegno

Supposto che ogni alunno disabile ha diritto a delle ore di sostegno se la sua documentazione è costituita da **Individuazione di handicap** e, successivamente da **Diagnosi Funzionale** (Redatti dalle Asur territoriali-Umee)

Ci sono alcuni fondamentali steps



Tra marzo e luglio
Riunioni GLHP per assegnazione ore di sostegno.
Rappresentano il massimo attribuibile



Tra i partecipanti anche una docente di una scuola primaria di Pisa, presente per una formazione personale, che ha illustrato come anche nel suo territorio venga sostenuta la lunga permanenza alla scuola primaria, addirittura fino al compimento dell'obbligo scolastico.

Conclusa questa fase, abbiamo illustrato, con il supporto di alcune slides dell'Ufficio, tutto l'iter



della “presa in carico” degli alunni con grave disabilità nella nostra provincia, a partire da ciò che è definito nel Protocollo BES e, soprattutto, nell’Accordo di Programma.

nuove disposizioni del decreto Gentiloni sulla promozione dell’inclusione scolastica degli studenti con disabilità.

L’interesse e l’attenzione sono stati considerevoli. A conclusione dell’incontro, le famiglie hanno chiesto di avere copia del materiale mostrato che è stato fornito in modalità telematica, invitando i presenti a scoprire tutto il materiale presente sul sito dell’Ufficio Studi:

<http://usp.pesarourbino.it/UfficioStudi>

A proposito di prassi: Accordo di Programma

▸ Ai sensi della Legge 104/92, art. 13 c. 1 lett. a), la Provincia di Pesaro in rete con altri attori Istituzionali, quali l’UST, ha elaborato un Accordo di Programma, valido fino al 2020, al fine di **formalizzare e condividere specifiche procedure per agevolare e sostenere il processo di inclusione scolastica**



Le famiglie:

 hanno appreso termini che non conoscevano, tra i quali GLHO (Gruppo di Lavoro Operativo) che è l’organo all’interno dell’Istituto di appartenenza che propone le ore di sostegno e pianifica la programmazione, GLHP (Gruppo di Lavoro Handicap Provinciale) che è l’organo che analizza le diagnosi, ascolta la richiesta degli istituti e propone le ore di sostegno all’Ufficio Scolastico Regionale, etc...;

 hanno compreso la differenza tra docente di sostegno ed educatore comunale e i criteri di assegnazione a supporto della classe e dell’alunno;

 hanno accolto con entusiasmo che l’alunno disabile non è l’alunno del docente di sostegno ma che tutto il Team/Consiglio di classe deve “prendersene cura”, sia in termini di conoscenza della sindrome che di programmazione didattico-educativa;

 hanno apprezzato l’impegno dell’Ufficio nel cercare di dare continuità ai docenti di sostegno, nel rispetto dei diritti di tutti;

 hanno gradito l’esplicitazione della presenza in tutte le regioni italiane di centri di supporto alla disabilità.

Quindi, oltre all’istituto scolastico di frequenza, agli Uffici Scolastici Regionali e Provinciali, ci sono altre “intelligenze territoriali”, come i CTI (Centri Territoriali di Integrazione) e i CTS (Centri Territoriali di Supporto per le nuove tecnologie) a cui sia le scuole che le famiglie possono rivolgersi, per l’utilizzo di strumentazioni particolari da utilizzare in comodato d’uso e per la formazione dei docenti.

L’Ufficio Scolastico di Pesaro e Urbino ha, infine, illustrato il proprio parere generalmente contrario alle permanenze scolastiche, in base al principio di continuità del rapporto tra i pari e ha accennato le



NEL PROSSIMO NUMERO TROVERETE:

GRUPPO DEI PICCOLI MILD:

La riabilitazione,
di Paola Ajmone

GRUPPO DEI GRANDI MILD:

La Sessualità,
di Alessandra Battistelli

L’intermediazione lavorativa,
di Renza Barbon Gallucci

GRUPPO DEI GRANDI CLASSICI:

I problemi comportamentali e il Durante Noi,
di Maria Laura Galli
e Donatella Pelagalli



La ludoteca è tutto questo ed è tanto, tanto di più...

Quest'anno abbiamo lasciato la parola ai volontari che, attraverso parole, pensieri ed emozioni cercheranno di farci capire cosa è stata la ludoteca per tutti noi.

Un ringraziamento quindi a tutti i volontari (più di 35) che hanno dato un contributo attraverso i loro sorrisi,

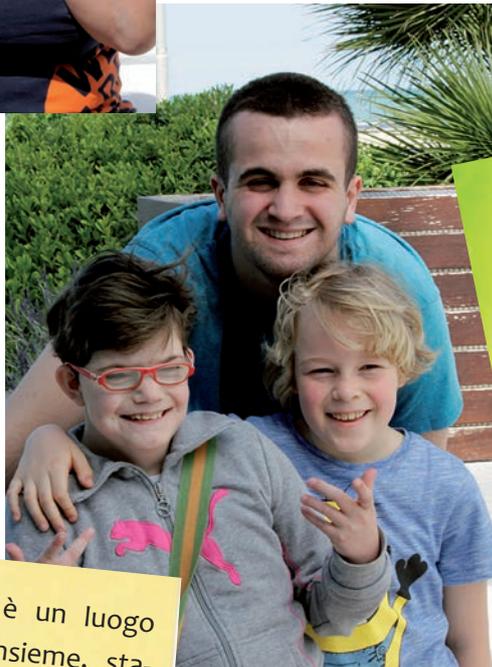
la loro presenza, la loro attenzione verso i piccoli Cornelia e siblings che sono passati a trovarci in ludoteca.

Stefania Giommi



Stare con i ragazzi della Cornelia mi ha fatto vivere tante esperienze e mi ha fatto conoscere molte persone; è un'esperienza che mi migliora anche perchè aiuto gli altri.

Alberto, Bologna



La ludoteca è stata per me un luogo di incontri che non si dimenticano, un'occasione di mettermi in gioco, di offrire una parola, una mano, un sorriso. Ma alla fine ho ricevuto più di quello che ho donato. Grazie a tutta la grande Famiglia della Cornelia.

Giulia, Como

La ludoteca è un luogo dove stare insieme, stare insieme con il cuore; giocare, creare, divertirsi, imparare, ognuno porta la sua persona, il suo tempo da dare all'altro con semplicità!

Raquel, Pesaro

Esperienza che mi ha riempito il cuore, grazie ad ogni singolo per avermi reso il cuore e l'anima sereni.

Grazie a voi genitori che con la vostra forza rendete giorno dopo giorno la vita dei vostri figli un capolavoro; siete un esempio di coraggio per il mondo nel mio piccolo ma intenso impegno, ho vissuto un'esperienza che porterò sicuramente nel mio bagaglio di avventure.

Continuate ad amare la vita e siate fieri di voi e dei vostri figli.

Francesca, Padova





La ludoteca è meravigliosamente contagiosa! Sono entrato titubante, in punta di piedi, stando un po' sulle mie come quando si accede ad una nuova esperienza in cui ci si conosce poco. Da quel momento sono trascorsi neanche 10 minuti, che mi sono ritrovato dapprima con una palla in mano ed un bimbo che mi invitava a giocare. La sua voglia di giocare mi ha subito contagiato. Ancora qualche minuto ed ero a fare un giro in spiaggia mano nella mano con un altro bimbo alla ricerca di uno scivolo e con il desiderio di mettere i piedi nella sabbia. Di nuovo la sua voglia di svagarsi e di provare cose nuove mi ha contagiato. Poi ancora qualche minuto e mi sono ritrovato via

via a condividere con qualche bimbo un momento di relax sul tappetone, a fare un combattimento con rotoli di carta trasformati in spade laser, ad inseguire bolle di sapone... un mare di stimoli altamente contagiosi. E per di più un clima di estrema spontaneità nel creare relazioni con i vari ragazzi e ragazze, e nel passare da un'attività all'altra. Mi avevano detto che questa naturalezza contraddistingue la ludoteca. Ma non credevo che in una manciata di ore potessi rimanere tanto contagiato. Sono entrato in punta di piedi e sono uscito con le ali per la positività e leggerezza trasmessi in ludoteca, meravigliosamente contagiosa.

Matteo, Pesaro

Il tempo in ludoteca con i bimbi e i ragazzi è volato. C'erano tante attività tra cui poter scegliere per giocare insieme, ma a volte bastava una carezza, un sorriso o una linguaccia per entrare piano piano in sintonia. Io sono stata presente solo per due mattine, e anche gli altri anni sono venuta per qualche mezza giornata, quindi sono più "esterna" a questa realtà. Nonostante ciò ho trovato un ambiente di grande familiarità e penso che questo sia dovuto al fatto che volontari e famiglie hanno creato un legame affettivo non indifferente. Trovo tutto questo davvero bello.

Valentina, Pesaro





Io non ho più parole da esprimere per dire qualcosa sulla ludoteca se non:



Grazie a tutte le famiglie perché ogni volta sapete insegnarmi che amare significa mettersi a servizio. Grazie perché i vostri sorrisi e la vostra gioia mi insegnano come guardare la vita e dove cercarne la bellezza.

Grazie perché i vostri figli sanno donarmi sempre qualcosa di nuovo e sanno ricordarmi che la vita è preziosa in tutte le sue forme.

Dopo vent'anni forse dovrei dire dei grazie speciali: grazie a Simo e Giorgio perché se noi possiamo venire a dare una mano è perché voi avete creato dal nulla una grande famiglia sensazionale.

Grazie a Lorenza ed Anna che mi fanno sentire preziosa per quello che sono.

Grazie a Stefania Giommi perché sei un vulcano di energia e doni vita a tutti noi.

Grazie a Giulia Monti perché il modo in cui guardi tuo fratello mi insegna come dovrei amare i miei.

Grazie alla famiglia Casu che mi tratta come se fossi figlia loro.

Grazie ai miei amici folli che mi seguono sempre a questi congressi e si impegnano al massimo per dare una mano. E infine:

grazie a mio papà e a mia mamma. Il primo perché mi insegna che nella vita bisogna spendersi per creare qualcosa di bello e con il suo esempio mi mo-

stra che non importa quanto puoi diventare "importante", ciò che veramente conta è saper usare i propri "talenti" per amare "di più".

La seconda perché senza di lei non potrebbe esistere mio papà e tanto meno il dottor Selicorni che tanto ammirate.

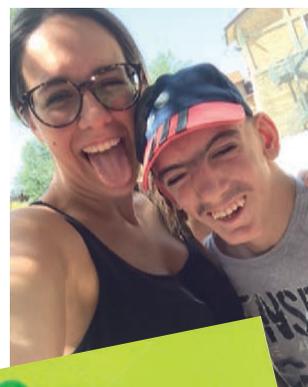
Grazie mamma perché mi mostri che un uomo può diventare grande se dietro ha una donna che sa amarlo, sostenerlo e ammirarlo sempre, nella gioia e nella fatica.

Insomma cara famiglia Cornelia, in questi 20 anni sono cresciuta con voi e continuerò a farlo, a venire in Ludoteca, a portare gente che possa conoscervi e possa godere della vostra immensa bellezza.

"Siete belli e siete amore".

Marta, Como





Questa esperienza di volontariato, è stata per me un'inesauribile fonte di arricchimento personale. Ho potuto toccare storie bellissime, nascoste dietro i mille ostacoli di ogni giorno. Bambini, ragazzi e famiglie meravigliose, ognuno con il proprio speciale bagaglio di vita. Queste esperienze ti consentono di guardare i problemi da diverse angolazioni, ti insegnano a ripensare alle situazioni in modo nuovo, più ricco e variegato, ad aggirare quelle che sembrano, ad un primo sguardo, difficoltà insormontabili. Aprirsi a nuovi punti di vista, significa imparare ad affrontare la vita in modo differente e inatteso. Le ore passate a contatto con questo variopinto gruppo di persone, mi hanno permesso una volta in più, di superare i miei limiti. Limiti che esistono, come di consueto, soltanto dentro i nostri occhi. Sperimentando preziose emozioni multicolore, sento di essermi fatta proprio un bel regalo. Rifarei questa esperienza anche domani, la rifarei sempre.

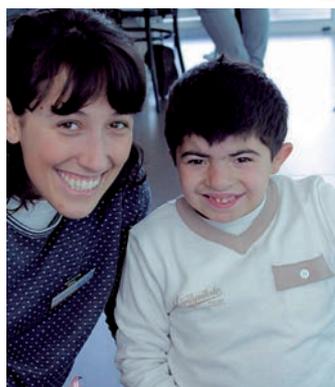
Chiara, Pesaro

Sono partito con la voglia e lo spirito di sentirmi utile, seppur per poco, per qualcuno... sono tornato con la consapevolezza del contrario, tutti i bambini e i ragazzi della ludoteca Cornelia mi hanno regalato emozioni semplicemente straordinarie. Grazie ai ragazzi e un abbraccio forte e di sostegno ai genitori.

Manuel, Ancona

Stare in ludoteca è stata un'esperienza molto intensa, che ci ha messo a contatto con una realtà che solitamente non siamo abituati a vedere e considerare. Una realtà che tutti dovrebbero conoscere, perché ti permette di andare oltre tutto ciò che è superficiale, oltre alle apparenze, oltre alle parole, ti toglie dalla routine e ti cambia: ti permette di dare ascolto ai tuoi sentimenti e a quelli dei bambini, quasi impercettibili, che si nascondono in un particolare sguardo, in un gesto, in una curva delle labbra.

Martina e Antonella, Como





Giocare con i bambini per me è stato molto divertente, non finivano mai le energie e volevano sempre fare qualcosa. E' anche stata una grandissima occasione per fare nuove amicizie e la combinazione di queste due cose ha reso il mio "servizio di volontariato" un'esperienza troppo divertente per essere dimenticata.

Alessandro, Bologna

E' sempre emozionante poter rivedere i bambini, i ragazzi e le loro famiglie, anche se passano anni dall'ultimo incontro, ed è sempre come se fosse stato il giorno prima. È bellissimo scoprire e valutare la crescita personale di ognuno di loro, è meraviglioso poter conoscere nuovi bambini e poter condividere questo momento in uno scambio reciproco e innescare con le nuove famiglie dei rapporti di fiducia e affetto che non si spezzeranno mai. Ogni convegno è speciale.

Un pensiero speciale va a Dario e alla sua famiglia, grazie perché ci avete donato un uomo che con la sua spontaneità e purezza d'animo ha reso meravigliosi tutti i nostri incontri e continuerà a farlo.

Michela, Pesaro



Vent'anni d'associazione, vent'anni di questa meravigliosa famiglia che tutti gli anni si ingrandisce.

Come ho sempre detto sono felice e fiera di esserne parte, di poter vedere come insieme cresciamo e come siamo capaci di realizzare grandissimi progetti.

Quest'anno, Marta e Stefi mi hanno fatto il bellissimo regalo di coinvolgermi nell'organizzazione dell'ultima serata chiedendomi di aiutarle nell'animare l'ultima serata del congresso, e questa è stata una cosa che mi ha fatto sentire per la prima volta più volontaria che sorella.

Non vorrei essere fraintesa, amo essere la sorella di Simone, è strano anche dirvi che sono felice di averlo nella mia vita perché mi ha fatto diventare la persona che sono orgogliosa



di essere oggi, ma per la prima volta essere riconosciuta per la persona che sono e non come sorella di Simone mi ha fatto un certo effetto.

L'esperienza del congresso è un qualcosa che mi riempie sempre il cuore di tantissima gioia, in più è un ambiente che ti permette di stringere legami forti con persone che non hai mai visto e mai conosciuto, ma con cui ti ritrovi a condividere esperienze, emozioni e tante altre cose che nel mondo esterno non sempre accade.

Voglio, come sempre ormai, ringraziare Marta che con la sua gioia e la sua fantasia è sempre riuscita a trasmettere quello che per lei è essere volontaria. È un bellissimo esempio che tutti gli anni seguo per riuscire a migliorarmi, perché ... credetemi ... essere una sorella non vuol per niente dire essere capace di fare la volontaria, perché conosci solo tuo fratello e solo quello che pensa lui.

Mentre Marta ha la capacità di mettersi in gioco con chiunque, e questo è davvero un grandissimo pregio e dall'altra parte un regalo che fa a tutti noi.

Vorrei inoltre esprimere un pensiero per la mia mamma. Sono fiera di lei, per tutto quello che fa per me, per quello che fa per Simone. Vederla quest'anno parlare della nostra esperienza davanti a tanti genitori, con tanta naturalezza

e soprattutto con un bellissimo sorriso sul volto, mi ha dato la possibilità di vederla sotto una luce completamente diversa da quella a cui io sono abituata.

Se Marta è l'esempio che mi piace seguire per essere una buona volontaria, mia mamma è l'esempio della persona che mi piacerebbe diventare in futuro; forte e fiera ... proprio come lei.

L'ultimo mio pensiero invece va sempre a lui, Simone:

**"E amore mio grande amore che mi credi
Vinceremo contro tutti e resteremo in piedi
E resterò al tuo fianco fino a che vorrai
Ti difenderò da tutto, non temere mai"**

Marco Mengoni

Giulia, Massa Lombarda



Primo e Secondo Tempo



Chi era presente sa già di cosa si tratta:

il Primo e il Secondo Tempo dei nostri vent'anni.

Ci siamo seduti in undici su quel palco.

Ognuno di noi ha raccontato un pezzo della nostra storia.

Tanto lavoro è stato fatto, per preparare tutto il materiale, per tornare indietro nel tempo e ripercorrere attimi delle nostre vite non sempre facili da ricordare.

Vogliamo però che tutto questo non vada perduto, presto saranno disponibili i dvd che riporteranno le interviste di Antonella Sacchetti a tutti noi.

Le modalità per riceverlo verranno comunicate nel prossimo giornalino.



Ciao a tutti, sono Rosaria Abbate, la mamma di Angelo,
che ci è venuto a mancare nel mese di febbraio.

Mi piacerebbe che venisse dedicato alla sua storia uno spazio sul Giornalino delle Famiglie
perchè spesso, purtroppo, le storie belle non si raccontano.

Vi invio una lettera che abbiamo scritto per lui
e la testimonianza di una mamma di un suo compagno di classe.

Di Angelo vi vorrei anche raccontare che è riuscito a donare i suoi organi.
Ha donato un rene per una bambina di 7 anni e l'altro per una ragazzina poco più grande
mentre le cornee sono conservate per poter essere utilizzate se necessario.

E' con questo ultimo atto d'amore che ci ha salutato,
ma sappiamo che in qualche modo è ancora presente tra noi.
Un abbraccio a tutte le mamme di questa grande famiglia Cornelia.



Mio caro Angelo, sono trascorsi già un po' di mesi
da quando sei volato in cielo da Gesù e dagli angioletti..
Sei andato via all'improvviso, senza un lamento,
e hai lasciato un vuoto incolmabile.
Sei stato un grande dono per la nostra vita,
ci hai insegnato a volerci bene e a gioire delle piccole cose.
Ci manca tanto il tuo sorriso e il tuo modo speciale di parlare,
mi ricordo che spesso vedevo il tuo viso illuminarsi di una luce splendida...
io ti chiedevo "Angelo, sei felice?" E tu rispondevi con un semplice "Sì"
che per me significava tutto.
Sarai sempre nel cuore di tutti quelli che ti vogliono bene.
Ora il tuo volto è costantemente luminoso
e tu brilli di luce lassù, piccolo mio.



Con affetto mamma, papà, Alessandro e Carlotta



Abbiamo conosciuto il piccolo Angelo Mazzola nel settembre del 2009, quando mio figlio (anche lui di nome Angelo), iniziava a frequentare il primo anno di asilo.

Fin dal primo giorno tra me, mio figlio e Angeluccio (così lo chiamavamo) c'è stato subito feeling, non posso dimenticare i suoi occhi, la sua fragilità, la delicatezza, il suo sorriso e il suo volerci bene.

Ogni mattina quando arrivavamo all'asilo mio figlio piangeva perché non voleva restare, quindi la maestra mi faceva entrare in classe per tranquillizzarlo. Ad accogliereci c'era sempre Angelo. Non appena ci vedeva da lontano si avvicinava, prima facendo delle carezze a mio figlio, per consolarlo, poi a me, ma in un modo molto particolare.

Io ero in attesa del mio secondo figlio e lui mi accarezzava il pancione dicendomi in modo molto delicato: "il bimbo, il bimbo"...

Nel ricordarlo sento ancora la sua manina delicata, calda e piena di amore.

Le maestre avevano paura che le carezze potessero diventare dei piccoli colpetti, ma io mi sono sempre fidata, anzi, mi faceva molto piacere e mi trasmetteva tanto amore.

Angelo era un bambino molto sensibile, amava stare con i compagni, era solare e affettuoso; nessun bambino della classe ha avuto difficoltà a stare con lui.

Ma il mio racconto non finisce qui.

La mia seconda gravidanza giunse al termine e nacquè Filippo.

Dopo pochi mesi tornai all'asilo e appena Angelo mi vide mi venne incontro e mi accarezzò il pancione come al solito. Io però gli dissi che "il bimbo" non era più nel pancione. Mi guardò disorientato ma l'indomani portai il piccolo Filippo all'asilo con me; appena mi vide mi venne incontro e io gli presentai "il bimbo del pancione". Lui lo guardò e cominciò a sorridere e ad accarezzarlo. Non dimenticherò mai quella reazione che mi ha riempito il cuore di gioia.

Poi le nostre strade si sono divise, ma quando mio figlio arrivò in quinta elementare ci dissero che in classe con lui ci sarebbe stato un bambino con una sindrome particolare.

Non abbiamo esitato e ci siamo detti. "E' Angeluccio!"

E con grande gioia abbiamo visto che era proprio così.

Mio figlio non vedeva l'ora che incominciasse la scuola e aveva già detto ai suoi compagni che tra loro stava arrivando un suo amico Speciale.

Angelo è sempre stato accolto con grande amore da tutti, tanto che era diventato l'angelo custode della classe. Quella era una quinta speciale, la mattina si aspettava l'arrivo di Angelo per cantargli la sua canzoncina preferita e dargli il benvenuto.

I bambini facevano a gara per stare accanto a lui e aiutarlo; ogni tanto si buscavano anche qualche schiaffetto ma non se la prendevano più di tanto.

Il suo banco è rimasto sempre lì, anche quando lui è volato in cielo lasciando un grande vuoto.

La classe V°A ogni mattina ha continuato a salutare Angelo con la sua canzone preferita. Erano sicuri che da lassù li guardasse e sicuramente facesse uno dei suoi grandi sorrisi, come quelli rimasti nei nostri cuori.

Ora la classe si è sciolta, i bambini stanno diventando ragazzi e sono andati alle medie.

Ho saputo però che ancora, tra di loro, quasi di nascosto, si ritrovano per andare a trovare Angelo e portargli un fiore.

E' un'esperienza che serberanno per sempre nei loro cuori e che li ha sicuramente arricchiti e fatti maturare prima degli altri.

Con affetto, mamma Anna



“Dopo di noi”, amministratore di sostegno Gli strumenti per sostenere le fragilità sociali

Secondo l'Istat negli anni 2012-2013 la disabilità riguardava in Italia circa 3,2 milioni di individui, di cui 2 milioni e 500 mila anziani. Un milione e 800 mila persone sono i disabili gravi e circa 540 mila hanno meno di 65 anni.

La platea dei potenziali beneficiari della legge sul dopo di noi è di circa 127mila disabili con meno di 65 anni privi di sostegno familiare, di cui circa 38mila mancanti di entrambi i genitori e 89mila con genitori anziani.

La legge 112/2016 ha istituito un apposito fondo nazionale rivolto alle persone con disabilità grave prive del sostegno familiare, per favorire percorsi di deistituzionalizzazione ed impedirne l'isolamento, che ha una dotazione triennale di 90 milioni di euro per il 2016, 38,3 milioni per il 2017 e 56,1 milioni di euro dal 2018.

Quali agevolazioni ha previsto la legge?

Per consentire la realizzazione di un “progetto di vita” del disabile grave, idoneo a soddisfare le sue necessità e bisogni, sono stati introdotti sgravi fiscali per:

- le **liberalità** in denaro o in natura
- la stipula di **polizze** di assicurazione
- la costituzione di **trust**
- la costituzione di **vincoli di destinazione** di cui all'articolo 2645-ter del codice civile
- la costituzione di **fondi speciali** - composti da beni sottoposti a vincolo di destinazione e disciplinati con contratto di affidamento fiduciario - anche a favore di onlus che operano prevalentemente nel settore della beneficenza.

La legge prevede quale requisito formale essenziale per godere delle esenzioni ed agevolazioni fiscali, l'atto pubblico.

Tratto da: www.vita.it

COS'È IL TRUST

Il trust è una forma di protezione legale che ben si inquadra nell'ambito del “dopo di noi”.

Prevede la destinazione di alcuni beni da parte di una persona a vantaggio di uno o più soggetti. L'amministrazione dei beni, da parte di un terzo individuo, ha lo scopo di realizzare un programma di azioni a beneficio di chi si vuole tutelare.

Andiamo dunque alla scoperta del trust, specificando che quanto troverete in questo speciale ha uno scopo puramente illustrativo, e non intende sostituire il consulto di un professionista (avvocato, notaio, commercialista), necessario per approfondire l'argomento, decidere se ricorrere a questa forma di protezione e in che modo attuarla.

Tratto da www.disabili.com



Sabato 27 maggio in 60 città italiane si è svolto l'Open day per la tutela delle fragilità sociali: una giornata in cui i notai, insieme alle associazioni dei consumatori e alle associazioni per la tutela e i diritti delle persone con disabilità, saranno presenti per fornire informazioni ai cittadini.

In quell'occasione è stata presentata la Guida per il Cittadino dedicata alla legge “Dopo di noi, amministratore di sostegno, gli strumenti per sostenere le fragilità sociali”, realizzata dal Consiglio Nazionale del Notariato con 13 Associazioni dei Consumatori.

La Guida, rivolta ai cittadini, spiega con un linguaggio semplice e chiaro gli strumenti giuridici predisposti dal legislatore a tutela delle fragilità sociali, a partire dalla recente legge sul “Dopo di noi” (n. 112/2016), all'amministratore di sostegno, all'inabilitazione e interdizione nonché alla sostituzione fedecommissaria. Il Notariato vuole così contribuire a fare conoscere questi strumenti, ad oggi ancora poco diffusi.

Se vuoi approfondire scarica la GUIDA direttamente dal sito: <http://www.notariato.it/it/news/dopodinoi-insieme-sipuofare-il-notariato-presenta-la-guida-il-cittadino-sugli-strumenti-tutela>

Tratto da www.notariato.it



Servizio “Counselling” per le famiglie

Valentina Pedrazzoli, counsellor professionista

Ciao a tutti!

Molti di voi ormai mi conoscono, alcuni mi hanno vista per la prima volta al nostro ultimo congresso a Pesaro ma mi sembra comunque importante presentarmi.

Sono Valentina

Pedrazzoli, mamma di Isabella (una “Cornelia” veterana di quasi 18 anni), di Emma e di Federico.

Faccio parte dell’Associazione da ... sempre!

E negli ultimi anni, insieme a mio marito Cristiano, sono una dei referenti regionali per i genitori della Lombardia.

Come voi tutti sapete (e come avete letto a pag. 10) grazie al Dottor Selicorni e al suo staff, viene portato avanti il progetto “Cornelia Day”: una giornata in cui i nostri figli possono godere di un day hospital dedicato a loro. Un’equipe di diversi specialisti sono infatti a nostra disposizione per visite, esami e consulenze.

Insieme ad alcuni membri del consiglio direttivo dell’Associazione abbiamo pensato che poteva essere una buona iniziativa quella di dare alle famiglie non solo un sostegno medico ma anche uno spazio di accoglienza e di ascolto.



E così è nata l’idea del progetto “Counselling per le famiglie”: durante le giornate di day hospital a Como ci sarò anch’io ad accogliere i genitori.

Da alcuni anni infatti sono una Counsellor professionista e mi occupo di sostegno e di relazioni d’aiuto.

I genitori potranno così approfittare, se lo vorranno, di un momento di confronto, di condivisione e di aiuto rispetto a possibili difficoltà e fatiche.

Ci sarà inoltre la possibilità, per chi ne sentisse il bisogno, di proseguire individualmente, o in coppia, con un breve percorso di counselling (di persona, via skype o per telefono).

Questo servizio è naturalmente aperto a tutti i genitori dell’associazione, non solo a quelli che incontro durante i Cornelia Day.

Chi desidera può contattarmi via e-mail al seguente indirizzo: **piccola_@hotmail.com**

oppure può scrivere un messaggio al 3487167666.

Mi auguro che questa nuova opportunità possa essere un ulteriore aiuto e sostegno per noi genitori Speciali!

Un abbraccio a tutti voi

Valentina

“Chi è il counselor?”

Il counselor è un professionista della relazione di aiuto.

E’ colui che offre il suo tempo, la sua attenzione interessata e partecipativa, nonché il suo rispetto a chi si trova in una condizione di difficoltà e di incertezza e che, attraversando un momento di difficoltà, sente la necessità di chiarificare alcuni aspetti di sé, anche in rapporto all’ambiente che lo circonda.

Il counselor è un esperto di comunicazione e relazione in grado di facilitare un percorso di autoconsapevolezza nel cliente, affinché trovi dentro di sé le risorse per aiutarsi.

Aiutare gli altri ad aiutarsi è, infatti, una delle funzioni principali del Counselor.

Egli esprime una grande fiducia nelle risorse dell’essere umano e quindi favorisce l’autostima, proprio perché trasmette questo senso di fiducia nelle risorse del cliente.

In ogni caso, il counselor non si sostituisce mai alla persona che aiuta e gli restituisce la responsabilità di prendere le proprie decisioni, pur comprendendolo empaticamente.





COSA C'È DI NUOVO

Regala solidarietà con i nostri nuovi gadget

Le feste natalizie si stanno avvicinando.
È l'occasione migliore
per far sapere ai nostri amici chi siamo
e renderli partecipi
della nostra grande famiglia



Ombrello super-mini automatico
Automatizzato sia in apertura
che in chiusura.
Manico in gomma, laccio da polso
e fodera in nylon
Diametro (aperto) 96 cm.
Colore blu notte

14,00 euro

Felpe blu notte
in cotone con cappuccio,
di ottima qualità,
aperta davanti con la zip
e con il comodo taschino chiuso

30,00 euro



**SE ORDINATI
INSIEME:
FELPA + OMBRELLO
40,00 EURO**





MAGLIA DONNA

Maglia con scollo arrotondato
in cotone a manica lunga da donna
color grigio melange
Taglie disponibili dalla S alla XXL

12,00 euro



MAGLIA UOMO

Maglia girocollo in cotone a manica lunga da
uomo
color grigio scuro
Taglie disponibili dalla S alla XXL

12,00 euro

COSA C'È DI NUOVO



AMPIA FORNITURA
ANCHE DI T-SHIRT
DA BAMBINO
a partire da 5,00 euro



SPECIAL EDITION

In occasione
del 20° anniversario
abbiamo pensato
a questo originale
**portachiavi in metallo
con gettone spesa.**
In elegante astuccio

6,00 euro

Edizione limitata
fino ad esaurimento scorte



Le nostre mugs:
tazze per colazione,
tazze per un thè con gli amici,
porta penne...
Ognuno le può utilizzare
come vuole.

8,00 euro l'una

Se ordinate
tutte e tre
insieme:
21,00 euro



Questo libro in CAA è stato pubblicato in occasione del nostro ventennale.
Ideale da leggere in casa
o da regalare ai compagni di scuola,
alle maestre o ai nostri amici.
Per sconfiggere insieme ... la strega Cornelia!

“E se fosse in realtà una strega dispettosa a rendere difficile la vita ai bimbi affetti da malattie rare?

Una fattucchiera astuta e solitaria che, con incantesimi e sortilegi sempre nuovi, mette continuamente i bastoni tra le ruote a queste malcapitate famiglie e ai loro piccoli.

Ma la strega Cornelia non avrà l'ultima parola, perché è proprio nelle continue prove da superare che mamme, babbi e figli trovano energie nuove, inedite strategie e un rinnovato amore.

Saranno i buoni incontri a far nascere quella rete di relazioni che renderanno Marcolino e la sua famiglia «quasi» invincibili di fronte a questa grande prova: la sindrome di Cornelia de Lange”



15,00 euro



Infine i nostri immancabili plaid.

Caldi, mordibi, colorati.

Anche loro con il nuovo ricamo WE ARE FAMILY, tutti a 15,00 Euro.



***Vista l'ampia fornitura di colori e modelli,
non abbiamo grossi quantitativi per ogni tipo.
Affrettatevi a prenotare i vostri preferiti.***

**Ai prezzi esposti sono sempre da aggiungere
le spese di spedizione.**

**POTETE ORDINARE I VOSTRI REGALI INVIANDO
UNA E-MAIL A:**

stefania@corneliadelange.org

oppure telefonando allo 0721 392571 (solo mattino)

o mandando un fax allo 0721 1541210

(in questo caso chiamate comunque per accertarvi che la ricezione sia avvenuta correttamente)

QUOTA SOCIALE 2018

Per questioni amministrative e per poter coprire le spese delle varie attività **la quota annuale dovrà essere versata entro il 31 marzo.**

Si ricorda che per i Soci Effettivi (famiglie con figli affetti dalla CdLS) è di 60,00 euro.

Per i nostri Sostenitori: ogni offerta è un importante sostegno per tutti i servizi che l'associazione ogni anno offre ai propri iscritti.

NEL PROSSIMO NUMERO:



Aspetti pediatrici,
di Anna Cereda

E quando si arriva all'età adulta?,
di Angelo Selicorni

I siblings, *di Andrea Dondi*

La genitorialità,
di Emanuele Basile



CAA: 7 anni di progetto.
Cosa abbiamo imparato e dove stiamo andando,
di Antonella Costantino

Il Progetto Estate in tutte le sue forme,
a cura delle coordinatrici e dei genitori



PER I WORKSHOP:

GRUPPO DEI PICCOLI MILD:

La riabilitazione,
di Paola Ajmone

GRUPPO DEI GRANDI MILD:

La Sessualità,
di Alessandra Battistelli

L'intergazione lavorativa,
di Renza Barbon Galluppi



PER I WORKSHOP:

GRUPPO DEI GRANDI CLASSICI:

I problemi comportamentali e il Durante Noi,
di M. Laura Galli

e Donatella Pelagalli



Associazione
Nazionale
di Volontariato
Cornelia
de Lange



Associazione Nazionale di Volontariato Cornelia de Lange - ONLUS

Sede operativa: L.go Madonna di Loreto, 17/18 - 61122 Pesaro - Tel. 0721 392571 Fax: 0721 1541210
www.corneliadelange.org e-mail: info@corneliadelange.org stefania@corneliadelange.org

Potete donare il vostro 5 per mille: **codice fiscale: 92019140414**