

SPECIALE CONGRESSO

il giornalino
delle famiglie

42

MARZO 2018



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. 42
Marzo 2018

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:
31 Marzo 2018

ONLUS



Associazione
Nazionale
di Volontariato
Cornelia
de Lange

Con il sostegno e la collaborazione del



Progettazione, grafica e impaginazione:

Simona Cazzaniga

in collaborazione con Donatella Pessi

Correzione bozze: Stefania Bartoli

<u>SPECIALE CONGRESSO</u>	pag. 6	Gli aspetti pediatrici
	pag. 7	E quando si arriva all'età adulta?
	pag. 11	Dare voce ai siblings
	pag. 12	Genitorialità e CdLS
	pag. 13	Resoconto dei lavori di gruppo:
		Gruppo PICCOLI MILD
		Aspetti riabilitativi
	pag. 14	Gruppo GRANDI MILD
		La sessualità
		L'integrazione
	pag. 16	Gruppo GRANDI CLASSICI
		Problemi comportamentali e Durante Noi
<u>NOTIZIE DAL MONDO</u>	pag. 22	Congresso mondiale in Brasile - Agosto 2017
	pag. 23	Congresso mondiale in Germania - Agosto 2019
<u>COSA C'E' DI NUOVO</u>	pag. 24	Il nostro marchio si rinnova
	pag. 24	I nostri primi 20 anni: i video delle interviste
<u>RACCOLTA FONDI</u>	pag. 26	La quota sociale
	pag. 27	Torna l'operazione 1€ per 1 sorriso
<u>EVENTI</u>	pag. 28	Un sorriso per Martina
	pag. 30	Scacco matto alle malattie rare (Como)
	pag. 31	100 KM per Cornelia (Pesaro)

Continuano i CLINICAL CORNELIA DAY

Ambulatorio Multidisciplinare dedicato a bambini e ragazzi affetti da CdLS presso la UOC di Pediatria della ASST Lariana di San Fermo della Battaglia (Ospedale S. Anna - Como)

**Appuntamenti
primavera/estate
2018:**

18 aprile

30 maggio

27 giugno

11 luglio

PER PRENOTAZIONI:

Contattare 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.



Care famiglie, innanzitutto auguro un felice e sereno 2018 a tutti voi.

Si è appena concluso un anno importante per l'associazione, nel 2017 infatti abbiamo compiuto 20 anni.

E' un traguardo importante che dimostra il buon lavoro fatto sia da Giorgio, come presidente, sia dai numerosi direttivi che si sono susseguiti nel corso di questi anni.

Alcune delle nostre famiglie c'erano già 20 anni fa e tutti gli eventi, le gioie, i traguardi, le difficoltà, i lutti e le più svariate emozioni le hanno vissute di persona. Molti altri, come me, si sono aggiunti strada facendo e molte storie le hanno sentite solo raccontare.

Il congresso del ventennale è stato importante anche perché abbiamo cambiato direttivo e, dopo venti anni, il presidente. Io non sono da molto nel direttivo, ma durante le riunioni, vedevamo questo momento con preoccupazione.

Giorgio conosceva tutti i "segreti" della Associazione.

Lui è, insieme a qualche altra famiglia, la nostra memoria storica e infine risiede a Pesaro dove la nostra associazione ha la sede.

"Come faremo senza di lui?"

"Come faremo a gestire l'associazione a distanza?"

Erano le domande più frequenti.

Crescere e dimostrare la nostra solidità doveva passare anche attraverso questa prova.

E' importante dimostrare che si può fare, che si può cambiare il presidente senza grossi traumi.

Spero che i disservizi siano minimi e lo stile della nostra associazione non muti mai nel tempo, anche se si succederanno altri presidenti.

Un'associazione infatti non è fatta dal presidente, ma da tutti noi, da tutte quelle famiglie che danno una mano e da tutte quelle che, per i motivi più svariati non possono darcela, ma che ci sostengono in tutti i modi possibili.

Sauro Filippeschi

Gli aspetti pediatrici nella Cornelia de Lange

Anna Cereda

Pediatra e genetista - Bergamo

SPECIALE CONGRESSO



Prendersi cura di un bambino con CdLS significa individuare i suoi bisogni, impostare un adeguato programma di controlli e valutare l'eventuale necessità di trattamento delle problematiche cliniche presenti.

La valutazione pediatrica è l'elemento cardine del follow up a cui si possono aggiungere gli accertamenti e le valutazioni specialistiche necessarie per costruire un percorso di cura sulla base dei bisogni specifici di un singolo bambino e della sua famiglia. Un bambino con CdLS ha **bisogni comuni a tutti i bambini** (per esempio le vaccinazioni), **bisogni particolari del singolo bambino** ovvero quelle problematiche che possono verificarsi in un bambino CdLS con la stessa probabilità con cui si verificano in qualsiasi altro bambino (per esempio la celiachia, le allergie respiratorie, le fratture) e **bisogni specifici legati alla condizione di base**.

È importante ricordare sempre che in un bambino CdLS la manifestazione clinica del dolore, dovuta a cause banali come un'otite o un mal di denti o a cause specifiche legate alla CdLS come l'esofagite da reflusso o l'occlusione intestinale da malrotazione, **può essere atipica e caratterizzata da problematiche comportamentali** quali agitazione, iperattività, irritabilità, auto-eteroaggressività, disturbo del sonno. Per quanto riguarda i problemi specifici legati alla condizione di base questi sono problematiche malformative/mediche tipiche della condizione, complicanze mediche più frequenti nella popolazione CdLS rispetto alla popolazione generale e problematiche mediche trasversali legate alla disabilità.

Al momento della diagnosi è quindi necessario effettuare lo screening delle malformazioni maggiori presenti, lo screening delle problematiche funzionali e avviare l'analisi genetica.

La valutazione clinica permette di individuare la **presenza di anomalie degli arti (30%), anomalie genitali (30%) e anomalie del palato (10%)**.

Sono poi necessari alcuni accertamenti specifici per **individuare la presenza di altre malformazioni maggiori**: valutazione cardiologica con ecocardiografia per identificare le malformazioni cardiache (25-35%, nella maggior parte dei casi non severe), ecografia dell'addome per identificare anomalie renali e delle vie urinarie (30-40%), radiografia del tubo digerente per identificare la presenza di malrotazione intestinale, una malformazione potenzialmente molto pericolosa perché può causare la formazione di volvolo intestinale e occlusione intestinale.

Devono essere valutate la funzione visiva e quella uditiva; è noto che alcune problematiche oftalmologiche sono particolarmente frequenti nei bambini CdLS (blefariti croniche, stenosi dei dotti lacrimali, strabismo, miopia) e devono essere controllate anche nel corso del successivo follow up.



Circa il 20% dei bambini CdLS presenta un **deficit uditivo neurosensoriale e circa l'80% una problematica uditiva trasmissiva dovuta a otite media effusiva**.

È molto importante verificare con attenzione questo tipo di problematiche in considerazione delle note difficoltà di comunicazione nei bambini CdLS; spesso è necessario ripetere le valutazioni audiolgiche perché è noto che è molto difficile testare i bambini piccoli e vi può essere una progressiva maturazione delle vie uditive.

La diagnosi di CdLS è una diagnosi clinica, la negatività del test genetico non significa che la diagnosi non sia corretta e l'identificazione della causa molecolare non permette di formulare un giudizio prognostico preciso per il singolo bambino.

Tuttavia l'esecuzione del test genetico è importante perché può dare informazioni utili per la valutazione del rischio riproduttivo della coppia e



dei familiari e può fornire uno strumento da utilizzare in diagnosi prenatale.

Nella maggior parte dei casi il rischio di ricorrenza per i familiari di una persona con CdLS è basso, ma ci può essere una grande differenza in base allo specifico difetto molecolare.

Dopo la diagnosi è necessario monitorare la crescita, seguire l'evoluzione delle problematiche cliniche note e valutare la possibile insorgenza di complicanze mediche (specifiche/trasversali/comuni). Il monitoraggio della **crescita** è uno degli aspetti più importanti in un bambino CdLS: **è fondamentale utilizzare le curve di crescita specifiche per patologia***, valutare lo stato nutrizionale e l'eventuale presenza di problematiche alimentari (difficoltà di suzione, difficoltà di masticazione, disfagia, vomiti) che sono molto frequenti.

È necessario prestare molta attenzione alle **problematiche gastroenterologiche** (reflusso gastroesofageo e stipsi) che sono molto frequenti nei bambini con disabilità e nei bambini CdLS in particolare e che possono presentarsi in modo atipico. Le problematiche alimentari e il reflusso

gastroesofageo possono causare la comparsa di problematiche mediche secondarie, soprattutto respiratorie, anche molto severe e devono pertanto essere valutate con molta attenzione e trattate tempestivamente (terapia medica, terapia chirurgica, nutrizione assistita) considerando nella sua interezza il quadro clinico del bambino.

Sono inoltre spesso presenti **disturbi del sonno** che possono avere un impatto importante sulla qualità di vita del bambino e della famiglia.

Nel corso del follow up è inoltre utile prestare attenzione al possibile sviluppo di problematiche ortopediche (scoliosi/cifosi, morbo di Perthes, retrazione tendinea), al monitoraggio delle problematiche visive e uditive e alle problematiche odontoiatriche (malposizione dentale, difficoltà di igiene dentale, carie multiple).

Esistono protocolli regionali, nazionali e internazionali che riassumono le indicazioni per il follow up nei bambini CdLS; questi sono un punto di partenza molto importante per poter costruire il percorso di cura specifico per il singolo bambino sulla base dei suoi bisogni.

* Le curve di crescita specifiche per la Cornelia de Lange le potete trovare sul sito: www.corneliadelange.org. Sotto la voce di menù LA SINDROME troverete **Download** e potrete scaricarle e darle ai vostri pediatri

E quando si arriva all'età adulta?

Angelo Selicorni

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

Nonostante la storia naturale della sindrome di Cornelia de Lange sia studiata e nota da parecchi anni sono davvero scarse le pubblicazioni scientifiche dedicate a pazienti in età giovane adulta.

Il primo lavoro esaustivo in questo senso è stato pubblicato dal gruppo americano (*T. Kline et al*) nel 2007 in cui sono state descritte le caratteristiche di 49 persone di età compresa tra 11 e 50 anni (età media 17 anni).

L'altro studio ampio è stato invece pubblicato dal nostro gruppo Italiano (*Mariani et al*) nel 2016 ed ha riportato i risultati delle valutazioni effettuate in 73 persone (età media 24 anni range 15-49 anni) a cui moltissime famiglie italiane hanno contribuito.

La necessità di questi approfondimenti deriva dalla consta-

tazione che, grazie ai progressi innegabili della medicina in ogni settore, le persone con ritardo mentale/ disabilità intellettiva hanno notevolmente migliorato la loro aspettativa di vita.

Diverse ricerche dimostrano che la sopravvivenza media di persone con disabilità intellettiva lieve è ormai di 74 anni, di 67 per le persone con disabilità di grado medio e di 58 per persone con disabilità grave.

La stessa aspettativa di vita media delle persone affette da sindrome di Down, una delle sindromi genetiche più comuni e conosciute, è passata dai 9 anni nel 1929 ai 40 anni nel 1997 ai 60 anni nel 2016.

E' quindi indispensabile conoscere sempre più e sempre meglio le caratteristiche e le necessità assistenziali delle persone affet-



te da malattie rare (de Lange nello specifico) che superano l'età pediatrica.

Proveremo di seguito a descrivere le informazioni raccolte nelle due casistiche sopra citate.

Accrescimento

Per quanto riguarda l'accrescimento si conferma, in Italia più che negli USA, una tendenza allo sviluppo di sovrappeso / obesità (48% versus 18%) anche se una quota non banale di persone mantiene un livello di scarsissimo incremento ponderale (39% nella casistica italiana con 11% con franca /estrema magrezza). Sul piano della gestione alimentare se in ambito pediatrico/ primi anni di vita è assai frequente l'uso di alimentazione assistita (sondino naso gastrico / gastrostomia) la quasi totalità delle persone giovani adulte si alimenta per bocca in modo naturale.



Malformazioni maggiori

L'impatto assistenziale delle malformazioni maggiori è scarso nell'età giovane adulta a dimostrazione che i problemi derivati da questo ambito sono presenti, quando presenti, nell'età pediatrica ma sono sostanzialmente risolti o ininfluenti nelle epoche successive. Il 5,4% delle persone testate mostra una malrotazione intestinale anche se solo una minoranza (circa 16%) ha eseguito una indagine specifica per dimostrarla (radiografia del tubo digerente con mezzo di contrasto). L'unico lavoro che analizza le cause di mortalità delle persone con de Lange dimostra però che nell'età giovane adulta le cause prevalenti sono rappresentate da patologie respiratorie (spesso polmoniti da aspirazione secondarie a reflusso gastro esofageo) e gastro-intestinali (soprattutto occlusione intestinale legata alla presenza di malrotazione).

Complicanze mediche

Andando ad analizzare le complicanze mediche più importanti anche in età giovane adulta il problema del **reflusso gastro esofageo** rappresenta la preoccupazione più frequente e più seria. Come ben noto la sintomatologia può essere estremamente

variabile e non sempre facile da riconoscere. Segnaliamo tra i sintomi più frequenti il rifiuto del cibo, la presenza di irritazione faringea o laringea, di broncospasmo o di anemia inspiegabile.

A livello dentale possibile presenza di erosione sulla faccia interna dei denti. La prevalenza di questo problema nelle due casistiche è compresa tra il 70 e l'80% delle persone studiate. Negli USA il numero dei soggetti che vanno incontro a correzione chirurgica è più alto (55%) contro un 23% italiano.

E' certamente ricordare che in una discreta percentuale di questi pazienti le conseguenze della malattia da reflusso possono evolvere da semplice stato infiammatorio dell'esofago (esofagite) ad una vera e propria lesione pre tumorale (esofago di Barret) dimostrata nel 16% dei 73 soggetti italiani e nel 10% di quelli americani. Indispensabile, quindi, mante-

nere grande attenzione al problema reflusso gastro esofageo anche in età giovane adulta. Sempre in ambito gastrointestinale un'altra complicanza non rara è rappresentata dalla stipsi osservata nel 40% dei pazienti USA e nel 22% di quelli italiani. Fattori favorevoli l'insorgenza di questa problematica sono

rappresentato da una inadeguata (scarsa) assunzione di liquidi e fibre, da scarso movimento e scarso stimolo alla defecazione. Da ricordare che la stipsi può mascherarsi con un quadro definito di diarrea paradossa. In pratica il ragazzo che ha una tendenza alla stitichezza; stimolato emette una prima quota di feci dure e, successivamente, anche per qualche giorno, elimina una grande quantità di feci semiliquide/ liquide che si sono accumulate a monte simulando, appunto, un quadro di diarrea. L'unico rimedio è la regolarizzazione dell'alvo con dieta adeguata ed eventuali aiuti costanti (quotidiani) farmacologici (macrogol).

In ambito neurologico la prevalenza **dell'epilessia** non è elevata (circa 25%) e, salvo nei soggetti con mutazioni del gene SMC1A, solitamente ben responsiva alla terapia farmacologica.

Per quanto concerne le **problematiche uditive** resta costante la quota di quei soggetti affetti da disturbo uditivo neurosensoriale mentre cala notevolmente la quota di pazienti con ipoacusia legata all'accumulo di "catarro" a livello dell'orecchio medio (la cosiddetta ipoacusia trasmissiva tanto frequente in età pediatrica). Sempre in **ambito otorino laringoiatrico** da segnalare una discreta



prevalenza di poliposi nasale e di sinusiti croniche; questa ultima complicanza va ricordata come una delle possibili cause di dolore non comunicato che può innescare l'insorgenza di problematiche comportamentali di auto/etero aggressività, irritabilità agitazione.



Restando in ambito sensoriale la prevalenza di **patologie visive** non è bassa; tra il 40 ed il 50% dei soggetti studiati nei due gruppi presenta una miopia che può anche essere severa e predisporre al distacco di retina. Tale ultima complicanza è ulteriormente favorita da eventuali comportamento auto-aggressivi e può essere diagnosticata con grande ritardo in quei soggetti in cui la problematica comunicativa è più importante

Attenzione deve essere posta alle possibili **problematiche odontoiatriche** data la loro discreta prevalenza legata sia alla difficoltà di ottenere una efficiente igiene orale sia a causa strutturali.

Si osserva infatti una tendenza alla malposizione, affollamento dentale, alla ritardata eruzione della dentatura definitiva e una elevata frequenza di bruxismo. Frequenti, ovviamente, le carie con le possibili conseguenze di dolorabilità.

In **ambito ortopedico** una quota compresa tra il 25 ed il 45% dei soggetti può mostrare un'asimmetria di lunghezza degli arti inferiori da correggere con semplici rialzi a livello delle calzature per evitare problematiche posturali conseguenti a livello di colonna. Sempre a questo livello va ricordato che una quota discreta di soggetti CdLS può sviluppare importanti problemi a carico della testa del femore (necrosi avascolare) da ricercare con attenzione in caso di zoppia e/o dolore così come anomalie di curvatura a carico della colonna (scoliosi, cifosi).

In termini di esami ematici va ricordato il non infrequente riscontro di valori bassi di vitamina D che ha portato, nello studio italiano, alla necessità di supplementazione in circa un terzo delle persone indagate.

Lo **sviluppo puberale** degli adolescenti con CdLS è tendenzialmente ritardato. Nel sesso femminile è possibile uno sviluppo mammario ed una insorgenza del ciclo mestruale normale anche se il 55% di esse mostra una irregolarità mestruale ed una elevata frequenza di sindrome premestruale. In alcuni soggetti lo sviluppo puberale può però essere ritardato o assente. Soprattutto nel sesso femminile la fertilità è, nella maggioranza dei casi, conservata. Esistono alcuni dati utili anche relativi alle **problematiche del sonno**. E' infatti abbastanza frequente il riscontro di risvegli frequenti, ridotto fabbisogno di sonno (sino a 2-4 ore per notte) ed elevata resistenza all'insonnia (sino a 3gg). Purtroppo i pochi dati disponibili segnalano una insoddisfacente risposta di questi disturbi a trattamenti con melatonina o altri farmaci.

L'analisi di una recente casistica di pazienti CdLS italiana ha dimostrato una prevalenza di qualche problematica a carico del sonno nella metà circa dei soggetti indagati attraverso un questionario standardizzato proposto ai genitori. Questo dato, che risulta in linea con altri studi pubblicati in altri paesi, dimostra quale attenzione deve essere posta a questo genere di difficoltà.

Valutando nell'insieme la situazione: molti elementi segnalano quindi come le persone con CdLS mostrino elementi orientativi di un quadro di invecchiamento precoce. Vanno in questo senso il riscontro di degenerazione maculare, calo del visus, ridotta densità ossea con aumentato rischio di fratture e aumentata frequenza di esofago di Barrett.

In termini positivi va segnalato che i giovani adulti con de Lange non mostrano aumentata incidenza di tumori, di suscettibilità alle infezioni o a patologie su base autoimmune (diabete, celiachia, problemi tiroidei) come, al contrario, avviene in altre condizioni sindromiche note (es sindrome di Down, sindrome di Williams ecc.)



Questa tabella indica i controlli clinico specialistici e le attenzioni da avere in soggetti di età giovane adulta con CdLS.

Tipologia di controllo	Periodicità
Visita generale con controllo del peso	Annuale
Esami ematici (Emocromo, metabolismo Calcio Fosforo, metabolismo Ferro, funzione renale, dosaggio vitamina D)	Ogni 2 anni
Valutazione oculistica	Ogni 12 mesi
Valutazione odontoiatrica	Ogni 12 mesi
Valutazioni specialistiche ulteriori (ortopedica, neurologica, ORL, gastroenterologica, cardiologica)	In base ad eventuale sintomatologia specifica
Attenzioni da mantenere vive	Azioni
Contrasto allo sviluppo di obesità e di stipsi	Dieta, apporto di liquidi ed attività motoria adeguate
Alto indice di sospetto su patologia gastrointestinale (reflusso gastro-esofageo)	In caso di sintomi tipici o atipici programmare endoscopia
Alto indice di sospetto di problema medico causante dolore in caso di problematica comportamentale	Esecuzione di screening internistico prima di eventuale trattamento psico farmacologico

Una tematica scottante dell'età adolescenziale e giovane adulta è rappresentata dalle **problematiche comportamentali**. E' di comune percezione che ansia, agitazione, iperattività, disturbi dell'attenzione, comportamenti auto ed etero aggressivi possono aumentare o insorgere a partire dall'età adolescenziale. Come più volte ricordato massima deve essere l'attenzione a cercare, dimostrare e trattare adeguatamente i molti possibili problemi medici causanti dolore che possono essere presenti e misconosciuti. D'altro canto gli studi disponibili segnalano un decremento dei livelli di umore, di interesse e di partecipazione nel passaggio tra l'età pediatrica e quella adulta con una fascia critica, tra i 19 ed i 22 anni, in cui intercettare e contrastare questo trend.

Una tematica "nuova" da considerare in tutti i giovani adulti e, ancora di più, in coloro che presentano un fenotipo lieve è quella relativa alla **sessualità**. In questo ambito le difficoltà dei genitori sono notevoli.

E' infatti comune una sensazione di paura, incertezza, incompetenza a come trattare il problema così come è frequente una quanto mai errata idea di infantilismo permanente del ragazzo/a quasi si trattasse di un soggetto asessuato. Di fatto è indispensabile trovare una linea di condotta per una gestione adeguata delle pulsioni sessuali pure presenti, delle corrette modalità di raggiungimento della soddisfazione sessuale, della prevenzione di comportamenti sessuali scorretti e pericolosi sino alla discussione di procedure con-



traccettive per quanto riguarda le ragazze la cui fertilità, va ricordato, è frequentemente conservata. E' sin troppo ovvio che risposte pre confezionate e trasversali sono assenti.

E' però indispensabile che anche queste tematiche entrino nella definizione del percorso di "crescita" e di raggiungimento della maggiore autonomia possibile di questi adolescenti/ giovani adulti.

Dopo aver elencato in modo anche dettagliato le varie problematiche clinico evolutive a cui porre attenzione resta aperta una domanda pregnante.

*Chi si può far carico di questo percorso?
Chi deve raccogliere il testimone del pediatra / genetista
per quanto riguarda le persone in età giovane adulta?*

Purtroppo tutti ben sappiamo che questa domanda è ancora senza risposta istituzionale e lascia spesso i genitori in assoluta solitudine quasi che i loro figli, una volta cresciuti, siano miracolosamente guariti dalla loro sindrome genetica.

Certamente la regionalizzazione dell'organizzazione sanitaria italiana, valida (incredibilmente) anche per il capitolo delle malattie rare non aiuta certamente a trovare una soluzione.

In alcune realtà stanno nascendo progetti sperimentali di cooperazione con i medici della geriatria, specialisti dell'età adulta più "esperti" della gestione del paziente "fragile" e "non autosufficiente".

La strada da fare è ancora assolutamente lunga ed impervia. L'unica via da battere è però quella dell'alleanza con altre realtà associative e società scientifiche per imporre la promozione di una "medicina della disabilità" trasversale alle diverse condizioni che faccia da seguito alla neonata "pediatria della disabilità".

Dare voce ai siblings

*Andrea Dondi
Psicoterapeuta - Milano*



Perché occuparsi dei siblings?

Quando un bambino nasce con una disabilità, in primo luogo i genitori e poi in alcuni casi anche altre figure familiari, come i fratelli e le sorelle, sono chiamati ad occuparsi delle sue esigenze per molto tempo, se non per tutta la vita.

Essere fratelli e sorelle,

in generale, è una esperienza molto arricchente, caratterizzata da una fisiologica ambivalenza; i fratelli condividono cose molto importanti: la genetica, l'ambiente in cui crescono, le persone che si occupano di loro da piccoli.

Si tratta di un legame molto importante, il più lungo di tutta la vita.

I siblings (fratelli e sorelle di persone con disabilità) sono chiamati ad affrontare alcune sfide aggiuntive rispetto agli altri fratelli, ed è importante che gli adulti li sostengano nel compito di superarle.

Ad esempio a volte per alcuni piccoli siblings non è facile mostrare emozioni negative nei confronti del fratello/sorella con disabilità, anche se sono presenti e "normali".

Un altro compito complesso è fare i conti con la società purtroppo ancora poco tollerante e tutti gli stereotipi che permangono riguardo alle persone con disabilità.

Infine, per un sibling pensare al futuro è un fatto più complesso che per chi deve pensare solo a se stesso.

Il proprio ruolo nella gestione del fratello o sorella con disabilità può essere un elemento difficile da gestire, ed è importante per i genitori potere pianificare insieme ai siblings le prospettive di accudimento del fratello o sorella con disabilità.

Ultimamente anche in Italia sono sorte iniziative di sostegno preventivo ai siblings, che possono aiutare le famiglie ed i genitori nella ricerca di equilibri indispensabili al benessere di tutta la famiglia.



Genitorialità e CdLS

Emanuele Basile

Psicologo e psicoterapeuta - Bosisio Parini

La genitorialità è un'esperienza complessa che non si acquisisce unicamente con il dato biologico e che occupa gran parte della vita di una persona.

Possiamo considerare la genitorialità come la capacità di rispondere ai bisogni del figlio tenendo conto delle sue potenzialità e delle sue risorse.

La genitorialità come capacità di favorire la crescita e l'evoluzione.

La capacità genitoriale deve essere vista come l'interazione tra le caratteristiche dell'adulto (personali, relazionali e modelli appresi) e le caratteristiche del figlio (aspetti temperamentali, caratteriali, limiti e risorse).

Quando nasce un figlio affetto dalla sindrome di Cornelia de Lange, ma più in generale con disabilità, l'equilibrio tra queste due componenti della genitorialità viene messo in crisi con una forte priorità dei limiti e delle problematiche associate alla sindrome. I limiti del figlio divengono prioritari influenzando il ruolo genitoriale e rendendo il compito ancora più difficile e complesso.

La riflessione sull'esperienza della genitorialità non può che partire dagli aspetti funzionali, comportamentali e relazionali caratterizzanti la sindrome di Cornelia de Lange che inevitabilmente condizionano la modalità in cui i genitori esercitano questa funzione.



Si tratta di una “genitorialità speciale” che si acquisisce principalmente attraverso l'esperienza e l'assimilazione di competenze e strategie educative che più rispondono ai bisogni e potenzialità del proprio bambino.

Il lavoro con i genitori mette in evidenza l'e-

strema eterogeneità delle esperienze di genitorialità. Tale eterogeneità può essere vista come l'esito di più variabili.

Tra queste alcune possono essere ricondotte al bisogno che i genitori hanno di **essere sostenuti nel loro percorso di adattamento ai problemi del**

bambino (gestire l'evento nascita e la comunicazione, sostenere la riorganizzazione del funzionamento familiare, favorire il “dopo di noi”, ect.).

Altre sono più direttamente orientate a **sostenere il ruolo genitoriale** (acquisire competenze di cura, avere aiuti e servizi domiciliari, avere centri di riferimento specialistici, costruire reti assistenziali nel sistema sociale. Nonostante la complessità e le difficoltà che inevitabilmente sono riscontrabili nel-



le esperienze dei genitori di soggetti affetti dalla sindrome di Cornelia de Lange, la genitorialità può rappresentare una delle più importanti occasioni di crescita personale e familiare.



Resoconto dei lavori di gruppo

Ecco la seconda parte dei gruppi di lavoro (la prima parte la trovate sul *Giornalino* n. 41) riassunti dai moderatori e dai genitori che hanno portato la loro esperienza.



GLI ASPETTI RIABILITATIVI

Paola Ajmone, neuropsichiatra infantile - Milano

Anche quest'anno mi sono trovata con piacere a partecipare al gruppo che riguardava gli aspetti riabilitativi dei piccoli mild.

Mi hanno affiancato una coppia di genitori (i genitori di Francesco) permettendo così una conduzione più completa che potesse tenere conto sia degli aspetti specialistici che delle esperienze dirette vissute.

Il gruppo era composto da diversi genitori e da alcuni terapeuti che hanno accompagnato le famiglie. Si è animata da subito una proficua discussione sull'importanza di un intervento precoce e mirato al fine di sfruttare appieno le potenzialità dei bambini.

Le famiglie presenti hanno portato la loro esperienza personale riguardo il percorso riabilitativo svolto dai propri figli.

Emergeva il timore di "non aver fatto abbastanza" o di "essersi persi" alcune opportunità a causa di situazioni locali poco favorevoli.

L'importanza di una presa in carico con un progetto coeso in cui tutti gli operatori (medici, terapeuti della riabilitazione, scuola e famiglia ...) lavorassero in rete e condividessero gli stessi obiettivi è apparsa sicuramente la strategia vincente e un requisito irrinunciabile.

Sebbene nei progetti riabilitativi sia utile l'attivazione di buone pratiche trasversali (non necessariamente "sindrome-specifiche") emerge la necessità di possedere delle linee guida oggettive basate sull'esperienza clinica e sul fenotipo comportamentale di questi bambini.

Linee guida che possano garantire una presa in carico più omogenea (indipendentemente dal luogo di residenza) e che permettano l'attivazione di interventi mirati con tempistiche il più possibile sovrapponibili alle "finestre riabilitative" che tengano conto delle potenzialità e risorse del bambino e della sua famiglia.

Pertanto il progetto sulla definizione delle linee guida nazionali assume un'importanza determinante per garantire una presa in carico efficiente ed efficace.



Quest'anno siamo partiti per il congresso con grande entusiasmo e anche con la richiesta, che ci era stata fatta, di portare la nostra esperienza di famiglia dal punto

di vista riabilitativo.

Il gruppo era formato da genitori di bambini piccoli mild, ed il confronto è stato molto interessante e stimolante. Abbiamo avuto la fortuna di avere con noi anche la Dr.ssa Leonardi che è la logopedista che ha seguito Francesco, nostro figlio, e che ha potuto dare un quadro più completo alla nostra testimonianza.

Per noi è stato utile iniziare la riabilitazione il più precocemente possibile, e avere dei terapeuti che conoscessero già la sindrome. È risultato strategico che i vari professionisti della riabilitazione

(logopedisti, psicomotricisti, fisioterapisti, neuropsichiatri etc.) appartenessero alla stessa équipe, e quindi potessero condividere il progetto riabilitativo. Inoltre abbiamo sottolineato l'importanza di costruire una rete tra scuola, famiglia, équipe riabilitativa.

Dal confronto con gli altri genitori abbiamo capito ancor di più quanto sia stata positiva la nostra esperienza, ma purtroppo la situazione non è così ovunque.

Molti genitori infatti esprimevano difficoltà nel far rispettare queste indicazioni, **ed emergeva quanto sia importante avere delle linee guida nazionali per arrivare a dei risultati più omogenei.**

Per noi è stato molto coinvolgente e interessante il confronto con altre famiglie su questo tema molto spinoso perché, nonostante le difficoltà, questo clima di scambio e di apertura ci ha fatto e ci fa sentire parte della stessa famiglia, donandoci la forza di affrontare il futuro.

Michele e Rita Camporese



Alessandra Battistelli,

psicologa clinica, psicoterapeuta e consulente in sessuologia - Milano



Il gruppo di lavoro affidatomi è stato quello delle famiglie con figli Grandi Mild per discutere e riflettere insieme su un tema generalmente poco e male affrontato, quello della sessualità.

Insieme a me a parlarne senza tabù e troppi giri di parole una mamma coraggiosa: Paola Aldeghi.

Il sesso è un argomento che, nonostante il bombardamento mediatico, rimane tutt'oggi un grande tabù, produce imbarazzo e viene spesso considerato tema pruriginoso, difficile da trattare.

Prima ancora di parlare di sessualità nelle persone con handicap è sicuramente doverosa la puntualizzazione su cosa vogliamo intendere con il concetto di sessualità dal momento che spesso ad esso è erroneamente associato il concetto di rapporto coitale e di prestazione sessuale senza considerare affatto la valenza affettiva e relazionale che l'intimità del rapporto sessuale porta con sé.

Ritengo essenziale per approcciare la riflessione sulla sessualità partire proprio dallo svincolare l'esperienza sessuale dalle idee di prestazione, dovere, ruoli fissi e determinati, percorsi rigidi e dall'idea che fare l'amore significhi essenzialmente avere un rapporto genitale con un'altra persona finalizzato al raggiungimento dell'orgasmo.

Spesso è proprio la visione distorta e stereotipata del rapporto sessuale che può portare a considerare la sessualità poco adatta ai disabili e ai portatori di handicap.

Inoltre è importante sottolineare che attorno alla figura della persona con handicap si addensano luoghi comuni e pregiudizi estremamente fuorvianti come il considerare il soggetto un essere asessuato, un angelo senza sesso e senza età percepito come privo di una propria e personale dimensione erotica e senza desiderio di intimità rischiando così di associare la persona ad un eterno bambino.

Esemplare e di grande ispirazione per tutti i presenti è stata la storia di Paola, una mamma che non

si è mai fermata di fronte al pregiudizio e al tabù e ha accompagnato sua figlia Irene alla scoperta delicata e mai inopportuna dei suoi desideri di adolescente e di ragazza assecondandone le richieste di informazioni e agevolandone la maturazione sessuale in un contesto protetto e allo stesso tempo libero e rilassato.

Dalla condivisione con i genitori presenti sono emerse delle problematiche che si presentano spesso a chi intende affrontare il tema della sessualità con i propri figli:

- l'invio da parte dei ragazzi o delle ragazze preadolescenti e adolescenti di messaggi di carattere sessuale ambigui o difficili da essere decifrati
- la difficoltà a distinguere le situazioni di intimità da quelle pubbliche
- la masturbazione in luoghi non adeguati e in pubblico
- il rischio di abuso

A fronte di queste criticità ritengo opportuno che i genitori acquisiscano le necessarie competenze utili per limitare o ridurre il rischio di comportamenti disadattivi conseguenti alla maggiore autonomia dei propri figli innanzitutto trasmettendo loro le necessarie competenze senza escludere il diritto di espressione della sessualità.

Discutendo in gruppo è emersa in primis l'importanza della comunicazione aperta tra genitori e figli: anche se con linguaggio semplice è possibile trasmettere informazioni utili e fondamentali per limitare i comportamenti inadeguati e la migliore canalizzazione dell'impulso sessuale che i giovani



possono manifestare fin dalla più tenera età. Anziché vietare comportamenti o, ancor peggio, evitare di affrontare l'argomento, parlare apertamente è sempre la strategia migliore per trasmettere competenze e prevenire i rischi sopra esposti. Dall'incontro credo sia emersa con forza anche la necessità di sradicare false idee e luoghi comuni sulla sessualità e oltrepassare il pregiudizio sulla sessualità di chi manifesta disabilità o handicap come fosse una sessualità di "serie B". Spesso chi vive il problema non in prima persona ha la sensazione di camminare sulle uova, come se non ci si sentisse autorizzati o attrezzati per addentrarsi nella vita delle persone portatrici di handicap

mentre è fondamentale per un genitore spingersi davvero a comprendere quale idea di sessualità si stia sviluppando nel ragazzo e nella ragazza, quale significato abbia per loro sia a livello fisico e affettivo, di quali comportamenti o aspettative sia fatta la loro unica e personalissima idea di sessualità. Senza queste riflessioni diventa molto difficile riuscire a prevedere in che modo potrebbero gestire una maggiore autonomia sessuale ed è comprensibile essere spaventati e disorientati di fronte all'eventualità di concederla loro. La sessualità in nessun caso è un sintomo da curare o censurare ma un aspetto che contribuisce alla maturazione ed evoluzione della persona.

Cosa dire di questo congresso? E' stato un congresso ricco di emozioni, oltre che di informazioni; dove le famiglie si sono messe in gioco, dove i nuovi arrivati hanno potuto far conoscere la propria storia e sentirsi subito circondati da amici pronti a condividere la fatica del nuovo cammino.

Portare la mia testimonianza è stata, per me, un'esperienza nuova e devo ringraziare la dottoressa Alessandra Battistelli che mi ha supportato nell'espone il mio percorso con Irene, nonostante le mie paure e insicurezze, ed è stato spunto per una costruttiva riflessione e, grazie alle competenze della dottoressa, abbiamo portato a casa strumenti utili per affrontare il tema della sessualità con i nostri figli.

Quindi ringrazio tutti per avermi ascoltato, per avermi insegnato, per avermi dato una carica positiva utile nella vita. GRAZIE e non vedo l'ora di rivedervi tutti nel prossimo congresso.

Paola



L'INTEGRAZIONE

Renza Barbon Galluppi, Uniamo

Finalmente al via la collaborazione UNIAMO F.I.M.R. onlus/UMANA (agenzia per il lavoro) grazie ad un accordo operativo con il quale UNIAMO FIMR Onlus si avvale della collaborazione dell'Impresa UNIAMO Goldin (impresa sociale costituita dai consiglieri della federazione nel novembre 2009) che si attiverà con strumenti propri a facilitare, sostenere il lavoro di accompagnamento delle persone disabili.

Conoscere ora quali sono le problematiche dell'inclusione lavorativa è fondamentale per impostare un concreto supporto alle famiglie e alle persone coinvolte in questa fase particolare della vita.

Inoltre, in un contesto associativo più ampio, all'inizio del periodo autunnale vi sarà l'avvio ufficiale dei lavori con l'agenzia UMANA con un coinvolgimento partecipativo nella programmazione progettuale per un lavoro di squadra capace di determinare obiettivi e modalità di raggiungimento e di verifica.

Per quanto riguarda invece una pronta risposta ai bisogni assistenziali data

da una valutazione rispondente alle funzioni della vita quotidiana, è fondamentale conoscere che ogni regione si è dotata di un coordinamento per le malattie rare il cui rappresentante presiede nel tavolo tecnico interregionale di valenza nazionale. I componenti del citato tavolo sono impegnati ad omogeneizzare le diversità di accesso alla cura presenti sul territorio nazionale. Nello stesso tempo, ciascuno per la propria regione, sono pronti a rispondere alle esigenze dei pazienti e dei loro famigliari, anche caso per caso.

Tuttavia è importante rapportarsi anche con i distretti, quali nodi territoriali vicini alle famiglie e alle persone affette da malattie rare, che spesso non attivano le Unità Valutative Multi Dimensionali: a noi pazienti avviare questo processo di presa in carico chiedendo la collaborazione proprio ai componenti dei diversi coordinamenti regionali.

La Federazione è pronta a raccogliere le diverse istanze tramite la segreteria di Roma, scrivendo a: segreteria@uniamo.org





Il programma prevedeva, anche per questo gruppo, due momenti distinti: uno con la dr.ssa Maria Laura Galli ed Elisa Carapia sui **Problemi comportamentali** e uno con la dr.ssa Donatella Pelagalli e Simona e Giorgio Amadori per il **Durante noi**.

Rendendosi conto da subito che i due argomenti erano strettamente correlati tra loro, si è deciso di formare un unico gruppo e di affrontare l'argomento nella sua interezza.

Maria Laura Galli, neurologa

Lavoro da parecchi anni con persone con Disabilità del Neurosviluppo adulte e in particolare in condizione di grave compromissione neuromotoria (difficoltà nella comunicazione, nell'alimentazione e nel comportamento).

Fondazione Sospiro è una RSD (*Residenza Sanitaria per Disabili*) in provincia di Cremona, che accoglie 408 persone adulte con Disabilità Intellettiva e disturbi dello spettro Autistico, molte di queste con importanti disturbi del comportamento.

La Fondazione è suddivisa in Unità Abitative in cui vivono 20 persone ciascuna, distinte a seconda del diverso funzionamento adattivo:

Macro Aree dei **“Sostegni alla vita indipendente”**, **“Sostegni alla salute”** e **“Sostegni all'autonomia”**.

Negli ultimi 10 anni l'operare di **Fondazione Sospiro** si è molto modificato passando da un'ottica custodialistica ad un modello di intervento fondato sui bisogni della persona e sui sostegni da fornire per garantire una vita di qualità alle persone che vivono in questo luogo che è diventato la loro casa, ossia dando una connotazione più valoriale all'intervento.

Ma operare in un'ottica di qualità della vita nel concreto comporta anche lo sforzo di individuare e di pensare i sostegni declinandoli secondo i Domini della qualità della vita.

Seguendo il modello di Robert Shalock (*Shalock R. et al 2002*) le categorie quali:

- Autodeterminazione,**
- Benessere Fisico,**
- Benessere Materiale,**
- Benessere Emozionale,**
- Sviluppo della persona,**
- Inclusione Sociale,**
- Relazioni Interpersonali,**
- Diritti**

possono venire esplorate e sviluppate anche nelle persone in condizioni di gravità.

**“IMPARARE È DIFFICILE
MA È LA COSA MIGLIORE
CHE POSSIAMO FARE”**

GIUSEPPE CHIODELLI

Ad esempio il fatto che una persona sia in condizioni di gravità non significa che non sia in grado di autodeterminarsi, dove per autodeterminazione non si intende che svolge le cose da sola/o, ma che può essere l'agente causale del processo decisionale e i sostegni erogati dal contesto (operatori e famiglia) sono fondamentali.

*Come tradurre in azioni quotidiane
i domini della qualità della vita,
considerando che, pur essendo difficile imparare,
possiamo farlo ogni giorno?*

Lo Sviluppo della persona si può tradurre attraverso l'accesso ad informazioni importanti, al saper dimostrare agli altri cosa si riesce a fare, ad acquisire nuove abilità e “imparare a fare” in autonomia, in altri termini ad avere un ruolo.



**“ SE SEI IN SALUTE,
PROBABILMENTE SARAI FELICE,
E SE HAI FELICITÀ E SALUTE,
HAI TUTTA LA RICCHEZZA
DI CUI NECESSITI,
ANCHE SE NON HAI
TUTTO QUELLO CHE VORRESTI”**

ELBERT HUBBARD

Il Benessere fisico riguarda la salute della persona e tutte quelle azioni volte a migliorare, preservare e mantenere le migliori condizioni di salute possibile, ponendo attenzione all'alimentazione e adottando stili di vita salutari.

L'Autodeterminazione consiste nella possibilità di prendere decisioni, dal cosa indossare a quale attività intraprendere, da quale premio guadagnare a cosa mangiare. Anche costruire ambienti che favoriscono la scelta va in questa direzione.

**“ OGNI EMOZIONE
È UN MESSAGGIO,
IL NOSTRO COMPITO
È ASCOLTARE....”**

GARY ZUKAV

Le Emozioni non sono altro che messaggi cui dare ascolto e poterne beneficiare vuol dire godere di ambienti di vita non stressanti; provare emozioni positive ci fa sentire rilassati e felici come anche godere di un ambiente sicuro e prevedibile e che consente alla persona di esprimere affetto e fiducia, come anche vedere riconosciuti i propri meriti. Per individuare rinforzatori che siano graditi alla persona è essenziale effettuare una valutazione

Questa “attenzione” e questa “prospettiva” verso le aspettative e il benessere della persona, ha permesso ai genitori di Simone, come ci ha raccontato la mamma Elisa, di programmare il suo inserimento in Centro Diurno già durante la frequenza della scuola.

Simone, come ha raccontato la mamma Elisa, sin da piccolo era in “perenne movimento”, ma con una grande voglia di comunicare: nonostante le mille strategie adottate per farsi capire, l'insuccesso delle sue buonissime intenzioni lo hanno portato ad esprimersi con comportamenti di-

sfunzionali (aggressivi e provocatori) causati proprio dall'essere incompreso.

Nonostante la sua ansia e la consapevolezza di tutti che quello che lo destabilizzava di più erano i cambiamenti (di luoghi, persone, dell'organizzazione di giornata), l'incontro

**“ QUALUNQUE DECISIONE
TU PRENDA È PERFETTA
PERCHÉ È LA TUA.
LA VITA È SEMPLICE, BASTA
APRIRE LA PORTA GIUSTA”**

FEDERICA BOSCO

delle preferenze e delle scelte, che, sebbene sia un'esigenza diffusa e universale, nelle persone con Disabilità Intellettiva non è scontata anche perché, nonostante la centralità dell'argomento, la produzione scientifica in merito è purtroppo ancora scarsa (Lancioni G. et al, 2005).

Pur se l'esigenza è fondamentale, molto meno è il fatto di considerare l'assessment delle preferenze come momento iniziale e “fondativo” del Progetto di Vita, che rappresenta la “cornice di significato” degli interventi.

Il Progetto di Vita infatti esplora un arco temporale piuttosto ampio, collocabile in 3-5 anni e in cui le mete da perseguire sono di ampio respiro, meno operazionalizzate e quotidianizzate come avviene invece per il Piano Educativo (o Programma di Intervento o Programma Individuale che dir si voglia) che rappresenta la traduzione delle traiettorie del progetto di vita in obiettivi perseguibili e raggiungibili in un periodo temporale più breve (alcuni mesi o anno solare).

Ad aprile 2017 si è svolto a Parma il Congresso Nazionale SIDiN (Società Italiana per i Disturbi del Neurosviluppo) che ha affrontato varie tematiche inerenti la Salute mentale e il Progetto di Vita, inteso appunto come possibile focus intorno al quale organizzare l'idea di miglioramento continuo degli interventi proposti alle persone con disabilità per muoversi seguendo il paradigma della Qualità di Vita in modo da spostare l'attenzione verso la soddisfazione e il benessere delle persone che usufruiscono dei servizi.



tra tutti gli attori che avevano seguito Simone nel tempo della scuola e che lo avrebbero conosciuto negli anni futuri ha fatto la differenza.

Poter trovare un tempo e un luogo per riunire tutte le persone coinvolte nella vita di Simone ha significato condividere le caratteristiche di Simone, gli interventi messi in atto e risultati efficaci e quelli che invece erano esitati in fallimenti.

La terapia farmacologica, l'impiego di una agenda visiva e della tabella con icone (che danno a Simone la sicurezza di quello che lo aspetta ed eliminano il

più possibile l'effetto imprevisto/sorpresa), individuare un luogo "morbido" per le coccole, stipulare un "contratto/premio" con tutte le cose che piacciono a Simone per poter "barattare" le attività con un premio che a lui piace e che può scegliere... come anche riuscire a definire che chi decide è sempre l'adulto, chi controlla gli eventi è l'adulto e non Simone.

Questo concorso di interventi ha permesso che la transizione scuola centro diurno avvenisse in maniera graduale e naturale, rispettando i tempi di Simone e le sue capacità di adattarsi ad un

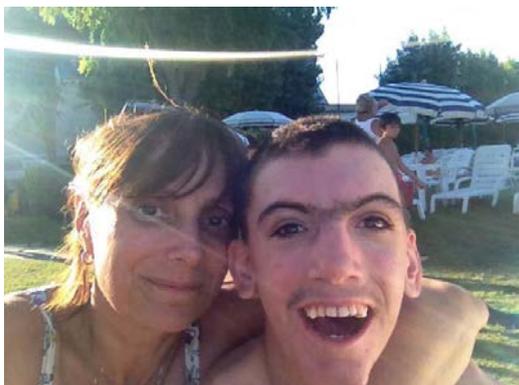
ambiente nuovo: oggi è felicemente inserito in un centro diurno che frequenta tutti i giorni dalle 9:00 alle 16:00 e lo spazio e il tempo sono strutturati per aiutare Simone ad avere una giornata organizzata e con i sostegni necessari a ridurre il più possibile l'emissione di comportamenti disturbanti per sé e per gli altri.

Proseguendo in questo progetto per la vita di Simone, proprio da pochi giorni Simone ha dormito per una notte al Centro ... la prima notte per poi inserire le successive.

**“ ECCO IL MIO SEGRETO. E' MOLTO SEMPLICE:
NON SI VEDE BENE CHE COL CUORE.
L'ESSENZIALE È INVISIBILE AGLI OCCHI.”**

ANTOINE DE SAINT EXUPÈRY

Sono Elisa, mamma di Simone Monti di 18 anni.



Mi sembra strano essere da questa parte per provare a testimoniare l'evoluzione del carattere del nostro Simone.

Fino a 2 anni fa non avrei mai pensato che Simone potesse rappresentare un'esperienza positiva per quanto riguarda l'argomento **“comportamenti problema”**.

La diagnosi psichiatrica per Simone è *“grave deficit delle funzioni cognitive, severa compromissione delle competenze linguistiche, instabilità motoria, ecc.”*, tutti termini a noi molto familiari...

Simone era un bambino iperattivo, in perenne movimento e con una grande voglia di comunicare; da sempre ha cercato mille strategie per farsi capire, ma spesso

l'insuccesso delle sue buonissime intenzioni lo portavano ad avere comportamenti aggressivi e provocatori causati proprio dall'essere incompreso.

In quel periodo sembrava che il movimento fosse un'unica cosa con Simone; non c'era niente che stimolasse il suo interesse e di conseguenza lo “fermava” per qualche minuto ... La sua unica priorità era “la compagnia dell'adulto”, l'adulto poteva essere l'unico mezzo e strumento per ottenere qualsiasi scopo Simone avesse in mente, sia che riguardasse le sue autonomie o bisogni primari sia che riguardasse la parte ludica delle sue giornate.

Per ottenere il suo scopo, cioè catturare l'attenzione dell'adulto, nel corso degli anni Simone ha elaborato mille sistemi, sempre nuovi, e credetemi la sua fantasia continua tutt'oggi a stupirci ...

L'ansia di Simone era inversamente proporzionale alla capacità di essere tutti in perfetto equilibrio su un filo di lana. Per tutti intendo genitori, sorella, educatrici, dade, ecc. . Appena qualcosa era fuori dallo “schema” che Simone aveva nella sua testa, tutto precipitava e spesso ci siamo trovati a perdere alcune delle conquiste/autonomie raggiunte.

Fra le situazioni che destabilizzavano Simone c'erano i cambiamenti: luoghi/persona/organizzazione della giornata, questo aumentava le problematiche quotidiane che dovevamo affrontare con Simone:

- Difficoltà nel contenere l'aggressività verso di sé e verso gli altri: calci/pizzicotti/tirate di capelli/autoleSIONISMO/strappo dei vestiti/ecc.
- Difficoltà nel mantenere una continua vigilanza: per noi è ancora molto faticoso doverci alternare nella sorveglianza di Simone
- Sbalzi di umore: passava dall'essere euforico a triste senza motivo
- Movimento continuo senza uno scopo: il movimento alimentava lo stato di disagio "effetto molla che si carica"
- Difficoltà nel riposo notturno: rendeva instabile l'umore della giornata

Negli anni molte sperimentazioni fatte hanno avuto un riscontro positivo:

- Terapia farmacologica: stabilizza l'umore; ha regolarizzato il riposo notturno; è più calmo più fermo, più focalizzato sull'attività proposta;
- Osservazioni da parte del Centro autismo di Ravenna: abbiamo imparato sia l'estinzione fisica che l'estinzione del comportamento problema (per esempio il comportamento di strapparsi i vestiti è diventato un rinforzo positivo, un premio rispetto al compito assegnato);
- Luogo per le coccole: luogo 'morbido' che resetta eventuali stimoli eccessivi;
- Tabelle visive e agenda visiva: danno a Simone la sicurezza di quello che lo aspetta ed eliminano il più possibile l'effetto imprevisto/sorpresa;
- Attività in piccoli gruppi (in ambito scolastico);
- Dieta: non lo forziamo se non vuole mangiare, non esageriamo con le porzioni, abbiamo quasi totalmente eliminato certi alimenti (cioccolato / latte);
- Stabilire che chi decide è sempre l'adulto anche se alla fine si fa quello che vuole Simone, ma con i nostri tempi;
- Libri modificati che all'occorrenza sono diventati una storia sociale;
- Musicoterapia: rispetto delle pause, ascolto della mia voce;
- Imparare a contare oppure puntare un timer, imparare a respirare ...
- Piscina: scarico motorio;
- Vacanza: esperienza per imparare ad allontanarsi dall'ambiente familiare;
- Il compromesso: a Simone sia a scuola che nel centro diurno che frequenta oggi viene proposto un "contratto / premio" (scoprire le cose che piacciono a Simone, ci aiuta a "barattare" le attività con un premio finale che può scegliere lo stesso Simone in base ai suoi gusti).

Sapere cosa piace a Simone ci ha dato la possibilità di allontanarci da lui per qualche minuto, per esempio: creare una cartella sul computer dove può guardare le foto che preferisce, oppure ascoltare con le cuffie la musica che preferisce ci dà la possibilità di allontanarci da lui, per un tempo che inizialmente era di pochi minuti ma che oggi può arrivare a 20 minuti!!!!

Simone ha frequentato la scuola dell'obbligo dal nido fino alla 3^a media (fino al compimento del 16°anno) con educatrice e insegnante di sostegno.

Oggi Simone è felicemente inserito in un centro diurno "La Girandola" che frequenta tutti i giorni dalle 9:00 alle 16:00. Lo spazio e il tempo al centro è strutturato per aiutarlo ad avere la sua giornata organizzata.



Rimangono ovviamente tutt'oggi in essere atteggiamenti provocatori che insieme (adulto+Simone) proviamo a contenere; Simone indossa quasi sempre un berretto o un caschetto in testa per evitare di picchiarsi alle tempie; Simone tiene in bocca, stretto fra i denti, un piccolo oggetto di plastica morbida per evitare che si morda l'interno delle guance; Simone ha quasi sempre le mani occupate da giochi/oggetti di plastica x evitare che la mano vada in gola....

Oggi, che Simone è diventato grande, ed ha maturato un maggior controllo dell'ansia e della rabbia, abbiamo potuto proporgli una nuova sfida : dormire per una notte al mese nel residenziale adiacente il centro diurno che frequenta, tenendo ben presente che dobbiamo rispettare i suoi tempi e le sue abitudini.

Inizialmente abbiamo prolungato l'orario di frequenza al diurno per dare la possibilità a Simone di abituarsi alle nuove figure di riferimento che si sarebbero occupate di lui e ai nuovi ambienti dove avrebbe cenato e dove avrebbe dormito la notte individuata assieme ai servizi. Aspettare l'arrivo di uno dei genitori fino a tarda sera o addirittura al giorno seguente ha destabilizzato Simone, ma se fino a qualche tempo fa una situazione del genere avrebbe "rotto" l'equilibrio fino a non si sa quando, oggi l'arrivo della mamma o del papà ha semplicemente tranquillizzato Simone che ha proseguito la sua giornata come tutte le altre, tutto questo anche grazie alla storia sociale che spiegava a Simone la situazione per lui così nuova.

Elisa Carapia



Durante noi

Simona e Giorgio Amadori

Anche noi ci siamo messi in gioco, in questo incontro, per condividere con le altre famiglie che hanno figli grandi, l'esperienza fatta con Lorenzo.

Da ottobre 2012 (in concomitanza proprio con il nostro 10° congresso) Lorenzo ha iniziato a vivere nella sua "grande casa".



Perchè?

Oggi possiamo dire che ce lo stava chiedendo lui, con ogni modo avesse a disposizione.

Ma, ovviamente, quando abbiamo fatto quella scelta questa risposta non era neanche pensabile...

Perchè le sfide che Lorenzo ci faceva affrontare diventavano sempre più ardue. Era come se ci fosse un'asticella da saltare. E ogni volta che si riusciva a saltarla Lollo l'alzava ancora un pò, fino a quando quest'asticella è diventata per noi troppo alta.

I problemi comportamentali erano sempre più importanti: oltre all'autolesionismo che lo portava a mordersi i polsi era sempre più presente anche un'aggressività verso gli oggetti (cadevano come piume computer, tv, macchina per il pane ecc...) e la mia paura era quella che arrivasse a rivolgersi anche verso di me.

Sapete bene che quando i nostri figli si arrabbiano hanno una forza che difficilmente si riesce a contrastare.

E poi la dipendenza dall'adulto: l'unico momento di autonomia Lollo l'aveva al computer, ma anche questa si stava sempre più riducendo.

Quando siamo arrivati al punto da guardare l'ora per stabilire i turni di chi doveva guardare Lollo ci siamo resi conto:

CHE la situazione non era più sostenibile;

CHE la scuola che frequentava ancora al mattino non era più sufficiente;

CHE la soluzione di inserirlo in un centro diurno e di averlo quindi a casa tutti i giorni alle 16 non sarebbe stato risolutivo;

CHE da soli non eravamo in grado di gestirlo.

E ci spaventava il fatto **CHE** non ci fosse un progetto in vista, a livello associativo e territoriale, che potesse garantirci uno sbocco.

E' in questo quadro che abbiamo chiesto aiuto ai servizi dell'ASUR dai quali eravamo già seguiti (neuropsichiatra infantile, pedagoga, assistente sociale) per inoltrare una domanda per avere un inserimento in un centro residenziale.

Non nascondiamo che il percorso è stato lungo e doloroso.

E' stato **GRAZIE** all'indispensabile aiuto della dr.ssa Pelagalli, che ci ha supportato per tutto il percorso, **GRAZIE** ad un mio percorso personale di analisi e **GRAZIE** al sostegno di pochi **AMICI** con cui ci siamo aperti che siamo riusciti a gestire i tempi di attesa per avere le prime risposte e tutto il percorso di costruzione di un progetto ad hoc per Lorenzo che gli permettesse di fare questo passaggio il più serenamente possibile.

Ci confortava il fatto di avere ancora in noi le forze necessarie per progettare, creare rete, richiedere, confrontarsi, e di non essere arrivati ad un punto di non ritorno dove questo passaggio sarebbe stato per Lorenzo molto più traumatico.

In tutto questo la CAA e i libri modificati ci hanno dato una grossa mano.

Lorenzo ha avuto modo di prepararsi a vivere in questa sua nuova grande casa, perchè stava diventando grande e perchè ormai a casa con mamma e papà ci stava troppo stretto.

Avrebbe avuto una cameretta tutta per sè dove poteva portare i suoi oggetti preferiti.



Una grossa conquista è stata quella di ottenere che Lollo finisse la scuola superiore che stava ancora frequentando (e che ha finito quest'anno).

Anche per la struttura residenziale in cui è stato inserito non è stato facile. Non erano abituati ad avere ragazzini di 18 anni e quindi anche per loro è stata una nuova sfida: allargare le vedute, creare degli spazi adeguati anche alle sue esigenze, fare i conti con gli orari scolastici e con il pulmino che lo andava a prendere e riportare; trovare un posto per la bici di Lollo che fosse fruibile quando necessario; imparare il linguaggio di Lorenzo e l'utilizzo del suo libro dei simboli per parlare in caa (tabella principale); capire i suoi gesti e i suoi comportamenti.

E Lollo? Come ha reagito?

E Lollo è stato un grande!

Ho detto all'inizio che sembrava una sua richiesta proprio perchè ha accettato questa sfida con grande entusiasmo.

Con questo inserimento si sono rotti molti schemi "malati" che aveva in atto con noi e che, non facendo breccia negli educatori e nel personale che lo segue in struttura, non avevano più senso di esistere.

E' migliorato (anzi ... quasi completamente sparito!) l'autolesionismo.

Ovviamente Lollo è sempre Lollo ma quando ci sono delle crisi comportamentali queste vengono gestite in condivisione, non siamo più solo noi a dovercene far carico. Anzi, il fatto che in struttura sia sempre presente personale infermieristico, e che sia il medico sia il neurologo ci siano un paio di volte a settimana, permette che anche a livello assistenziale sia più seguito e monitorato.

E il rapporto uno a uno?

C'è voluto del tempo, ma oggi Lorenzo è in grado di mangiare ad un tavolo con altri ragazzi e con la presenza di un solo operatore al tavolo; non sempre è facile, a volte volano i piatti, ma se il progetto educativo è chiaro anche questi atteggiamenti vengono gestiti in modo corretto.

Ne sentiamo la mancanza?

Direi proprio di no. Dopo un primo periodo di inserimento dove c'erano delle regole più rigide da rispettare (proprio per aiutarlo a capire il cambiamento) ora noi possiamo andare a prendere Lollo tutte le volte che vogliamo (avvisando e concordandolo con il personale).

Per un equilibrio sia nostro che di Lorenzo siamo arrivati a organizzare la settimana in questo modo:

il mercoledì andiamo a prenderlo verso le 16 e cena con noi a casa. Il venerdì esce per andare a fare ippoterapia (con un nostro educatore) e poi viene a casa. Rimane a dormire la notte, poi il sabato va in piscina con Giorgio e rientra in struttura prima di cena. Anche Lorenzo è soddisfatto di questo schema, quando viene a casa è contento di ritrovare le sue cose e i suoi spazi, ma una volta finite di fare le cose che lo soddisfano ci chiede di tornare all'RSA.



Non ho nominato fin qui Andrea, il fratello di Lorenzo, che ora ha 19 anni ma che ne aveva 14 al momento dell'inserimento.

Nonostante ci sforzassimo sempre di dare la giusta attenzione anche a lui, la cosa non è mai stata facile. L'impegno che ci assorbiva Lollo era sempre penalizzante per Andrea, (anche se ancora oggi lui sostiene di non averne ricordo).

L'abbiamo reso pienamente partecipe della scelta che stavamo per fare e abbiamo chiesto anche il suo parere. Era positivo, ci ha detto *"tanto se qualcosa non funziona si può sempre tornare indietro"*.

Ha funzionato. Sta funzionando. Anche per Andrea, che ha ritrovato una serenità familiare che gli era abbastanza sconosciuta e che non vede, nel futuro di suo fratello, una responsabilità troppo grossa da gestire.

Come concludere ... il cammino è stato lungo, abbiamo dovuto risolvere molte paure e pregiudizi che erano soltanto nostri, ma possiamo dire di essere oggi più sereni, per avere avviato un percorso che proteggerà Lorenzo per i giorni a venire.

Donatella Pelagalli, psicoterapeuta - Pesaro

All'interno del gruppo "Grandi Classici" sono stati proposti due temi: problemi comportamentali e durante noi. Dopo le relative presentazioni abbiamo condiviso la discussione sulla tematica relativa al giovane adulto e alle problematiche legate alla sua gestione da parte dei genitori.

Dalla discussione sono emersi:

- Le significative difficoltà nel riconoscere i nuovi bisogni dei figli e nell'individuare le risposte più idonee;
- L'importanza di non escludere "a priori" nessuna ipotesi (centro diurno, struttura residenziale, ecc ...) ma valutare e verificare direttamente le possibilità del territorio;
- Altrettanto importante è risultato il "lasciarsi accompagnare", in questa nuova fase, da professionisti di fiducia che aiutino i genitori a familiarizzare con le nuove ipotesi di collocazione extrafamiliare. Ciò anche in considerazione dei molteplici senti-

menti che accompagnano eventuali scelte ("senso di colpa", "vissuto di abbandono del proprio figlio"...)

- E' emersa anche l'importanza di rispondere ad una esigenza della coppia coniugale e dell'intero nucleo familiare rispetto al bisogno di ritrovare una propria identità aggiornata.
- La difficoltà ad orientarsi nei servizi territoriali dedicati all'handicap che vanno contattati per valutare le possibilità a disposizione delle famiglie. Si è sottolineato come, in prima istanza, sia importante prendere contatto con l'azienda sanitaria che dispone comunque di un servizio dedicato all'handicap adulto.
- **Si è, infine, ipotizzato di realizzare (a cura dell'associazione con la collaborazione dei servizi territoriali) una mappatura delle strutture residenziali dedicate all'handicap.**





Dal 16 al 19 Agosto 2017 si è svolto il 9° Congresso mondiale in Brasile:

Dopo Los Angeles (USA), Sydney (Australia), Grosseto (Italia), Niagara (Canada), Brighton (Inghilterra), Copenhagen (Danimarca), Buenos Aires (Argentina) e Lisbona (Portogallo) il 9° Congresso Mondiale sulla CdLS si è svolto in Brasile (Sudamerica) a Belo Horizonte nello stato di Minais Gerais.

Abbiamo chiesto una testimonianza al nostro "inviato" Moreno Casu

Quel giorno ero andato a visitare i miei genitori. Mamma come mi vide entrare, porgendomi il giornalino dell'associazione, mi disse:

"Moreno, a Belo Horizonte c'è il congresso della Cornelia".

Un allineamento così evidente delle stelle non capita spesso. A Belo Horizonte, dove ho vissuto per un anno intero, ci volevo tornare. Nella mia vita è arrivata una figlia con la sindrome di Cornelia de Lange, e ora proprio quella città è sede del congresso internazionale 2017 ...

le carambole della vita.

"Ciao Maria, babbo parte ... va in Brasile ... sì, il Brasile delle foto di quando ero giovane, il Brasile di Zio Gabriele. Vado a conoscere altri bambini come te, poi ti racconterò".

Così è nata e ho potuto vivere questa bellissima esperienza, molto intima, in terra brasiliana ascoltando e conversando, sui temi della Cornelia, nell'affascinante lingua portoghese, insieme a delle persone speciali come Ulla ed Eberhard Mugler con le splendide figlie, e la nostra amabilissima e preziosissima Anna Cereda.

Il congresso è apparso subito caratterizzato dalla creatività del popolo e della cultura brasiliana fatta di accoglienza, semplicità e soprattutto di "carinho".

Moltissime famiglie brasiliane (circa 200), ma anche tante famiglie di altre nazioni hanno vissuto intensamente questo congresso con le comprensibili aspettative di chi, per la prima volta, incontra e condivide con altre persone la stessa esperienza. Ma il Brasile è e resta terra di missione, dove le differenze sociali possono veramente arrivare ad estremi impensabili per noi europei.

Mi ero sempre chiesto: ma se dovesse capitare a persone "povere" come se la caverebbero e quanto sarebbe più difficile rispetto a noi, onestamente più fortunati.

Un congresso che, nonostante la grande solidarietà, non ha potuto nascondere le infinite ed ingiuste difficoltà di quando la sindrome, nella sua

imparzialità, colpisce il "lato povero" del pianeta. Per cui è bastato conversare con molte semplici persone per sapere che la quota di partecipazione gli era stata pagata da questo o quel benefattore e che il viaggio di andata e ritorno durava anche 30 ore di bus. Famiglie che vivono nel profondo interiore dell'immenso continente sud americano e che purtroppo non hanno accesso neppure a quel livello minimo di assistenza diagnostica che da noi appare abbastanza scontato.



Un'associazione, quella brasiliana, molto giovane, appena 3 anni con tutte le difficoltà che possiamo immaginare circa l'organizzazione e soprattutto la strutturazione nell'immenso territorio (27 volte l'Italia).

Tutto da fondare, tutto da organizzare, tutto da spiegare e diffondere al più presto possibile affinché si limiti il più possibile la sofferenza e la difficoltà di quelle famiglie più lontane e più bisognose.

Un incontro speciale è avvenuto con una signora di Sao Paolo, a proposito di carambole della vita e della vita corneliana.

Di livello sociale decisamente abbiente grazie al quale si poté permettere il lusso di alcuni viaggi in Portogallo (tra i quali il congresso precedente), la Signora illustrava, con orgogliosa felicità, i progressi sul piano della verbalizzazione che la figlia (CdLS) stava avendo da quando aveva iniziato il supporto della Comunicazione Aumentativa.





Durante il congresso in Portogallo aveva visto un video dove era protagonista Maria (mia figlia ed il fratello Simone che le legge i libri modificati). Quando sono intervenuto per parlare della nostra meravigliosa, ricca e provvidenziale esperienza con la comunicazione aumentativa, spiegandole che ero il padre di quella bambina, la commozione ha invaso la sala e quell'intima riunione, facendo emergere un profondo sentimento di gratitudine verso tutto e tutti, per come la vita non ti lascia solo completamente ma ti crea gli incontri che possono cambiare il percorso, accorciandolo o semplificandolo.

Molte domande e speranze sono emerse da altre persone con le stesse difficoltà e quella notte mi sono addormentato pensando alla nostra associazione, alle nostre conquiste e l'alto livello assistenziale che abbiamo raggiunto in Italia soprattutto grazie all'immenso lavoro che hanno svolto persone come Simona e Giorgio *in primis*, ma anche Angelo, Anna, e tutti gli altri medici e studiosi, grazie ai quali oggi i nostri figli, e per loro i genitori, possono accedere, con una facilità incomparabile rispetto ad altre realtà, alle preziose informazioni sulla Sindrome e sulle possibilità di recupero.

Grazie infinite e ancora grazie alla nostra cara e preziosa Associazione, che mi ha fatto "incrociare" con questa nuova esperienza in terra brasiliana, unitamente alla realtà che le carambole della vita hanno riservato a me e Ilaria, proponendoci di fare questo percorso genitoriale "diverso".

"Ciao Maria ... sono tornato; mi sei mancata molto e ti porto i saluti di molti bambini e bambine".

"Babbo, ... sono una ragazza!"

"E' vero Maria, ti porto anche i saluti di molte ragazze come te, che ti hanno visto nel video".

Obrigado povo brasileiro ... gente boa.



Dal 31 luglio al 4 agosto 2019 si terrà il 10° congresso mondiale. Questa volta sarà in Europa, in Germania

e precisamente a **Bad Neuenahr Ahrweiler**.

Hotel: Parkhotel Dorint - Aeroporto più vicino : Colonia/ Bonn o in alternativa Francoforte

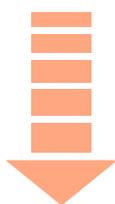
Come sempre ci sarà prima una parte riservata ai medici e a seguire le giornate per le famiglie.

Ci piacerebbe riuscire ad agevolare la partecipazione anche delle famiglie italiane ma vi daremo tutte le informazioni nei prossimi giornalini.

Intanto iniziate a pensare se sareste interessati a partecipare.

Potrebbe arrivarvi un sondaggio per capire un pò più in dettaglio le esigenze di tutti.

Il nostro marchio si rinnova



Al traguardo dei **nostri primi 20 anni**, ci siamo resi conto di essere cresciuti e anche un po' cambiati.

Abbiamo pensato che anche il nostro marchio, passando attraverso il logo del ventesimo anniversario, potesse rinnovarsi, pur mantenendo sempre un legame con il primo.

La struttura grafica rimane la stessa, in un insieme più incisivo e più attuale.

Le mani, prima di un adulto (*Giorgio*) e di una bambina (*Vittoria*), adesso si sono trasformate nelle **manine di Simone** che tutti ben conosciamo, per essere state presenti in tanti momenti dell'Associazione.

Vi presentiamo quindi la nuova versione del logo, che ci accompagnerà per i prossimi anni - speriamo anche più di 20! - e che da oggi sarà testimone e firma di tutte le nostre iniziative.

Ringrazio **Donatella Pessi**, già conosciuta dalle famiglie come fotografa ai congressi, ora in veste di consulente grafica. E' suo il restyling de nostro nuovo marchio.

Grazie Dona anche per il prezioso supporto grafico che mi dai ogni volta che te lo richiedo.

Simo

“I nostri primi 20 anni”

Primo e Secondo Tempo



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.

Abbiamo voluto rendere pubbliche queste interviste pubblicandole sul nostro sito e sul nostro canale You Tube e per renderle più fruibili abbiamo preparato un video per ogni argomento.

La cosa più semplice per visionarli è di **andare direttamente sul nostro sito e cliccare:**

YouTube (in homepage, in basso)

In alternativa potete cercare il canale:
Associazione Cornelia de Lange Italia

Chi volesse invece ricevere una chiavetta usb con tutti i file, da poter conservare o da regalare, può ordinarla in sede:

costo di ogni chiavetta (da 32 Gb): **12,00 euro** (più spese di spedizione).



ELENCO DEI VIDEO:

PRIMO TEMPO

1 - *Sembra ieri che:*

Antonella Sacchetti
Giorgio Amadori
Angelo Selicorni

2 - *L'accoglienza*

Simona Cazzaniga
Stefania Bartoli

3 - *I nostri Tesori*

Elisa Carapia
Eberhard Mugler
(interpretato da Arrigo Berni)
Enzo Placida
Lorenza Tellatin

4 - *La nostra voce*

"Domenica In"
"Telethon"
Simona Cazzaniga
Rosella Ingrassia
Valentina Pedrazzoli



SECONDO TEMPO

5 - *Inizio secondo tempo*

Introduzione e "Rivedo nei tuoi occhi"

6 - *Le nostre vacanze*

Lorenza Tellatin

7 - *Noi e il mondo*

Mascia Marzorati
(interpretata da Chicca Besozzi)

Ulla Mugler

Ian Krantz (tradotto da Arrigo Berni)

8 - *Cosa ho imparato*

Angelo Selicorni

9 - *La nostra associazione*

Sauro Filippeschi



10 - *I nostri Amici*

Ringraziamo:

Donatella Pessi, Marta Selicorni,
Mascia Marzorati, Pesaro Village,
Raquel Mas Casas, Rubina Finzi,
Simone Baldelli, Chicca Besozzi,
Stefania Giommi, Martina Vescovo,
Monia Burlinetto, Michele Amadori,
Roberta Cesarini, Coro Sweet Blues,
Manuela Levorato, Chiara Rosa,
Patrizia Quaresima, Anna Leonardi,
Valentina Vezzali, Ale & Franz

11- *Grazie Giorgio*

Protagonista: l'associazione



**Un ringraziamento sincero a tutti coloro che hanno collaborato
attivamente a questo progetto,
a tutti gli amici che ci hanno mandato i video,
a tutti i professionisti che hanno partecipato.
Grazie al nostro coordinatore scientifico dr. Angelo Selicorni,
al consiglio direttivo,
a tutte le famiglie, agli amici, ai sostenitori, ai volontari.
Grazie in anticipo anche per il vostro sostegno e appoggio
per i nostri ... prossimi 20 anni !**



Quota Sociale 2018: l'importanza di associarsi

Sauro Filippeschi

Le sfide di fronte a noi sono tante e un'associazione può affrontarle solo se dimostra di essere viva e di crescere sempre di più.

**Mi rivolgo ora a tutti i Soci Effettivi
(le famiglie che hanno figli con la sindrome).**

L'unico modo che abbiamo per dimostrare di esserci è quello di versare la quota sociale e rinnovare la tessera. Essere in regola con il pagamento della quota sociale è un nostro dovere e una cosa molto importante. Innanzitutto permette alle famiglie di essere considerati soci attivi e di poter usufruire di tutti i servizi dell'associazione.

Associarsi infatti ci permette di mantenere attivo il servizio di segreteria, di mantenere aggiornato il sito, di ricevere il giornalino semestrale, di essere sempre informati e poter partecipare ai vari progetti ed eventi (usufruendo delle agevolazioni previste) tra cui la vacanza estiva, i congressi nazionali e internazionali e altri eventi in programma come la divulgazione delle Linee guida riabilitative (di cui vi diremo meglio nei prossimi giornalini).

Ma la cosa più importante è che associarsi vuole dire essere recensiti nell'elenco dei soci.

L'elenco dei soci è l'unico strumento che ci permette di raggiungervi.

Noi siamo il collettore di molte informazioni, ma per poter raggiungere tutto il territorio nazionale abbiamo bisogno di voi.

**PER SOSTENERVI
ABBIAMO BISOGNO DI SAPERE
CHE CI SIETE E CHE SIETE CON NOI.
L'UNIONE FA LA FORZA,
MA LA FORZA DI UN'ASSOCIAZIONE
SI MISURA CON IL NUMERO
DI ASSOCIATI ATTIVI.**

**Il mio è un appello a tutte le famiglie
che sono nel nostro database.
Associatevi e fate associare le famiglie
che conoscete e che non lo sono ancora.
Per noi non sono importanti solo i 60 € in più,
ma sapere che ci siete,
che ci seguite e che siete con noi.**

Quota Sociale 2018: 60,00 €

DA QUEST'ANNO CHIEDIAMO DI VERSARE LA QUOTA ENTRO IL 31 MARZO

*perchè ci sono importanti scadenze burocratiche che devono essere assolte
e perchè le quote servono proprio a sostenere le attività dell'anno.*

Ricordiamo che tutti coloro che vogliono diventare Soci Sostenitori devono fare richiesta al consiglio direttivo mandando una mail a: info@corneliadelange.org.

Avranno gli stessi diritti e doveri dei Soci Effettivi e riceveranno la tessera con il bollino dell'anno in corso.

Per dettagli potete consultare il nostro Statuto (pubblicato sul nostro sito)

Per donare il 5 per mille:
Cod. fisc: 92019140414

TESSERA SOCIO EFFETTIVO

WE ARE FAMILY

Nome _____

Cognome _____

Tessera n. _____

Anno d'iscrizione: _____

Il Presidente *[Signature]*

ONLUS Associazione Nazionale di Volontariato Cornelia de Lange

Sede legale:
Strada delle Marche, 49
61122 Pesaro
www.corneliadelange.org



TORNA L'OPERAZIONE 1€

Da maggio potrete ordinare
le nuove scatole personalizzabili

per 1 SORRISO



Ogni lato
ha una scritta diversa:
- 1 € per 1 sorriso;
- per donare il 5 per mille
con il codice fiscale
e sul retro
c'è una breve descrizione
della sindrome
e dei nostri progetti.



Sono pronte le nuove scatole per la raccolta fondi:

più piccole e quindi più agevoli da sistemare (cm. 11 x 11 x 20)
si possono personalizzare incollando una foto sulla parte frontale,
per far conoscere più da vicino i nostri ragazzi.

Potrete ordinarle in sede a partire dal mese di maggio.

*In accordo con Stefania si stabilirà la modalità e la periodicità
con cui ritirare i fondi raccolti.*





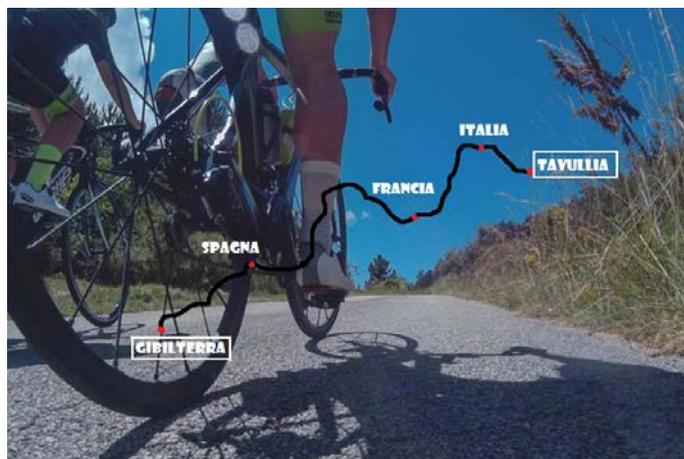
Un sorriso per Martina

Gloria, sorella di Martina, e il suo fidanzato Egon hanno affrontato una bella sfida: partire da Tavullia (Pesaro) e arrivare a Gibilterra in bicicletta. Ecco il loro racconto

Una sindrome, la Cornelia de Lange. 3 nazioni da attraversare, 3000 chilometri ed oltre 35 mila metri di dislivello con 21 giorni a disposizione per raggiungere Gibilterra.

I numeri ci sono, adesso però parliamo un po' di Martina, una ragazzina di tredici anni, piena di energia, con un'innata voglia di lanciare tutto quello che ha attorno. Ama stare all'aria aperta, in totale tranquillità, con la compagnia dei suoi due amici a quattro zampe. Martina non cammina, ma trova sempre il modo per prendere ciò che vuole, non parla, ma riesce a farsi capire benissimo, seduta nella sua solita posizione a gambe incrociate, come se facesse yoga.

La sindrome della quale è affetta si chiama Cornelia De Lange, poco conosciuta ancora al giorno d'oggi, basti pensare che solo in Italia, riscontriamo dai 30 ai 60 nuovi casi annui, cifre che a confronto di altre sindromi non sono di certo paragonabili, ma, in continuo aumento.



La nostra iniziativa punta a sensibilizzare la gente comune, rendendola consapevole delle varie problematiche correlate alla disabilità nel quotidiano.

L'essere affetti da una sindrome comporta una dedizione totale ed un grosso impegno per le persone vicine, dove il cento per cento del tempo ha un solo fine, la loro felicità!

Martina non potrà camminare, ma non gli verrà di certo negato il dono di scoprire, sentire e conoscere quello che di meraviglioso la terra offre, questa sarà la sua rivalse sulla vita.

Eccoci quindi pronti per intraprendere questo "Viaggio".

Pedalare, visitando ogni parte del globo, farlo per chiunque non lo possa realizzare, farlo perché è un desiderio insito in ognuno di noi, che mai si placherà. Questo è il nostro "Leitmotiv" su cui muoveremo tutte le forze. Sarà solo la prima di tante imprese, con un unico slogan "Un Sorriso per Martina".

Perché Gibilterra?

Abbiamo pensato a questa meta per il significato insito del posto. Secondo gli antichi greci le colonne d'Ercole, luogo di incontro tra Mar Mediterraneo e Oceano Atlantico, segnavano la fine del Mondo, posto al di là del quale non si conosceva l'esistenza di nulla. L'uomo, spinto però dall'insaziabile voglia di conoscere e andare oltre, non si fece scoraggiare, anzi, si spinse



sulla soglia dell'impossibile per sapere. Mitologia e storia spiegano ancor meglio la motivazione del nostro "Viaggio". Andare oltre tutto quello che sono i canoni imposti dalla società sui disabili, promuovere, divulgare e rendere sempre più coscienti coloro che non hanno la fortuna di avere vicino a sé una persona Speciale.

Gloria ed Egon

OBIETTIVO RAGGIUNTO: ad ARAGON, grazie al Team Forward Racing, il marchio della Cornelia è stato stampato sul codino della moto e ha corso il Gran Premio.



SPECIALE, MI AVEVANO DETTO, SARA' UNA BAMBINA SPECIALE...
Quando mi hanno detto che mia sorella aveva una sindrome rara, avevo appena 9 anni e non capii bene di cosa si trattava. I giorni passavano e vidi quello scricciolo di appena un chilo e mezzo in quella incubatrice. Il primo ricordo, l'incubatrice. Speciale mi avevano detto, sarà una bambina speciale. Non sono stata in grado subito di capire quanta forza possa abitare dentro un corpo e quanto potente possa essere un amore, capace di subire i limiti del possibile e capace di scatenare le forze più incontrollabili che ciascuno ha dentro di sé. Credo si essere nata insieme alla mia sorella speciale. Mia sorella ha tirato fuori qualcosa di me che non sapevo di avere.



A volte quando incontro gli sguardi delle persone, mi capita di scorgere nei loro occhi il dispiacere, riesco a capire i loro tormenti. A volte guardano me e i miei genitori con ammirazione; se io tutte le volte avessi il potere di verbalizzare i pensieri di Martina, sono certa che sentirei parole che non rispecchiano la sua condizione. E' negli occhi degli altri che spesso leggo la loro disabilità. E io, ogni volta, vorrei poter dire a queste persone che non sanno che il Signore assegna a tutti la stessa capacità di sopportare la vita, semplicemente qualcuno è costretto a misurarsi ogni giorno con quella capacità. Sono tutti più fortunati di noi? Non lo so, so solo che a volte possono dimenticarsi che esistono delle difficoltà contro cui lottare; ma io, quando sorrido posso farlo con più consapevolezza. Martina è una bambina felice, la sua felicità è piena e autentica.

È una lente d'ingrandimento da cui mi fa vedere i dettagli delle cose come non li ho visti mai, binocolo che mi costringe a guardare sempre più lontano e un telescopio che mi offre un punto di vista e mi ricolloca nell'universo. Un modo di guardare l'immenso, un altro mezzo di trasporto per il mio viaggio.

L'occasione per andare altrove. Mia sorella è energia pura, è un mondo dove sto fondando la mia ricerca interiore; mi offre l'opportunità di guardare la vita ad alta velocità, di non perdere mai nulla. Di cogliere ogni giorno la visuale che ho davanti, occasione di fermarmi nei particolari, guardare l'orizzonte invece di guardare sempre alla meta.

Riuscirà mai a sentire quella sensazione immensa che provo io nel guardare un'alba, un tramonto, nel camminare, nel viaggiare, nella scoperta? Mi sono soffermata su questa domanda per chilometri e chilometri e nell'osservare gli innumerevoli paesaggi ho messo tutta l'anima che ho in corpo cosicché possa arrivare l'immensa meraviglia del mondo anche a lei.

Come farò a ringraziarla per tutto quello che ogni giorno mi insegna? Pupilla a pupilla entro in uno dei miei viaggi più belli, quando cantiamo e balliamo mi fa sentire viva, piena di vita. Ho voglia di urlare al mondo quante cose perdiamo non guardando le piccole cose. Cosa può insegnarmi una sorella che non parla e non cammina?

Mi sono tante volte immaginata di vederla camminare; è vero non abbiamo mai camminato mano nella mano, ma abbiamo vissuto e l'abbiamo fatto mano nella mano. E così viaggeremo per sempre con la mia mano stretta nella sua.

Gloria





Scacco matto alle malattie rare, la sfida di Francesco al Teatro Sociale

Uno contro tutti. Dodici sfide a scacchi che valgono molto di più del risultato, peraltro favorevole al giovane campione Francesco Cucca, 14 anni, affetto da una rara patologia neuromuscolare.

Il ragazzino è stato il protagonista al Teatro Sociale di Como dell'evento "Scacco matto alle malattie rare", una manifestazione organizzata dalle pediatrie degli ospedali Sant'Anna e Valduce in occasione della Giornata Mondiale delle Malattie Rare, sabato 24 febbraio 2018.

L'insolita sfida è stata organizzata in collaborazione con il Circolo Scacchi Città di Como. All'evento hanno partecipato numerose associazioni che si occupano dei pazienti affetti da malattie rare e dei loro familiari.

Dopo la sfida di Francesco, gli esperti si sono confrontati in un approfondimento sul tema **"Sulla scacchiera contano le buone mosse. E nella ricerca scientifica?"**, che ha visto tra i relatori **Giuseppe Zampino**, pediatra genetista dell'Unità di Malattie Rare del Policlinico Gemelli di Roma e **Giorgio Casari**, docente e ricercatore di Telethon.

Grazie a **Francesco Riccardo Cucca**, mitico campione, grazie ai suoi dodici sfidanti (da un nonno venuto apposta dalla Calabria ad un ragazzino prodigio di 8 anni) grazie a tutte le associazioni di genitori, a tutte le famiglie, ai colleghi e a tutte le persone che hanno partecipato all'evento di oggi pomeriggio **voluto fortemente dalle pediatrie comasche presenti al gran completo con TUTTI i 4 primari.**

Grazie ad **AIDWEB**, **Lions Monticello e Cernobbio**, **MaRaC**, **Associazione Silvia e Circolo Scacchi di Como** per il supporto, l'aiuto e la condivisione.

Grazie al **prof Casari ed al prof Zampino** per le loro importanti e profonde riflessioni; le loro parole, cariche di esperienza e passione, stanno depositandosi e sedimentando nella nostra mente.

Oggi, insieme, abbiamo vissuto un pomeriggio di gioia, di entusiasmo, di riflessione, di approfondimento, di serenità, di confronto, di amicizia, di impegno, di sostanza. Come dicevo in apertura di pomeriggio oggi siamo stati "tifosi" appassionati di questi bambini e di queste famiglie.

Oggi abbiamo contribuito, magari in modo minimale, ad alleggerire l'isolamento che queste famiglie vivono e a conoscere / far conoscere nuove realtà, nuove dimensioni di vita.

Oggi, come sempre, abbiamo imparato tanto da chi vive con una "condizione rara" sia come per-

sona che come familiare.

Oggi abbiamo stretto mani, guardato occhi, scambiato parole con chi ieri non conoscevamo e, come al solito, ci siamo arricchiti e siamo cresciuti.

Oggi volge al termine ma ci lascia la voglia e la determinazione per far sì che "domani sia meglio di ieri", che Francesco e tutti i bambini e genitori che abbiamo avuto la fortuna di incontrare abbiamo scavato un piccolo indelebile solco nel nostro cuore e nel nostro cervello ... per camminare domani più vicini



Grazie di cuore al nostro splendido presidente Sauro Filippeschi che ha voluto essere presente come uno

dei dodici sfidanti di Francesco, ma soprattutto ha voluto mostrare in modo tangibile la presenza della nostra stupenda associazione in questa bella giornata di sensibilizzazione.

E c'è da dire che sul piano scacchistico non se l'è nemmeno cavata male. Grande Sauro

Angelo Selicorni

Grazie ad Angelo che ci ha permesso di parlare un po' di noi in uno splendido evento. Ho conosciuto persone splendide e abbiamo parlato di malattie rare al modo di Angelo ... con cuore e testa...

Sauro

100 km per Cornelia 24h



con *Andrea Pagnini*

Sul finire del 2003, ricevetti una telefonata dell'amico Giorgio. In quel periodo ero senza lavoro e lui mi chiese se mi andava di collaborare con l'Associazione. Si stavano gettando le basi per la realizzazione del congresso mondiale in Italia, c'era da preparare la parte organizzativa delle vacanze per i ragazzi e tutta la documentazione per il Progetto Dishapyland finanziato dal Ministero del Lavoro.

Accettai di buon grado l'offerta e di lì a poco divenni il primo segretario della Cornelia de Lange.

Fu un gran bel periodo di collaborazione con Simona e con tutte le altre persone che orbitavano a quei tempi intorno alla Cornelia.

Per altri progetti che avevo già in programma da tempo, poco prima del congresso, lasciai il mio posto, ma nel mio cuore rimase impresso un forte senso di riconoscenza nei confronti di tutti coloro con i quali avevo stretto un rapporto. E' stato un lasso di tempo che mi ha arricchito tanto sul piano personale ed emozionale e questa sensazione ha continuato a vivere in me per tantissimo tempo.

Volevo con tutte le mie forze, fare qualcosa per l'Associazione che potesse anche solo in minima parte ridare quello che avevo avuto io da loro.

Sono passati diversi anni e un pò di cose sono cambiate, ma non è svanito in me questo desiderio e ad un certo punto, l'idea che aspettavo, si è fatta strada tra le altre nella mia testa e si è palesata in tutta la sua chiarezza.

Mi piace camminare. Ho raggiunto mete e coperto distanze importanti. Ho camminato a tappe giornaliere per un totale di 400 km, ho camminato di seguito per 34 ore ... ecco cosa posso fare... camminare coinvolgendo l'intera città di Pesaro e tutti coloro che vorranno tenermi compagnia in questa mia strampalata idea.

Questo è stato il pensiero che si è materializzato qualche mese fa nella mia testa e questo è quello che farò per dare ancora più visibilità all'Associazione.

Da qui ho cominciato a muovermi per ottenere collaborazioni dal **Comune di Pesaro**, che si è immediatamente dimostrato disponibile a darmi in **esclusiva il Campo Scuola e il patrocinio** all'iniziativa, in particolare grazie all'assessore allo sport **Mila Della Dora**.

Sono pesarese, farò una camminata di 24 ore nell'anello di atletica del campo scuola, praticamente nel centro della città, ho avuto l'appoggio del Comune e dell'Assessorato allo Sport, il tutto con uno scopo benefico e sociale nei confronti di un'Associazione Nazionale con sede a Pesaro, coinvolgendo potenzialmente l'intera città.

A questo punto non mi resta che sperare in una massiccia partecipazione della cittadinanza per la buona riuscita della manifestazione.

Io mi sento pronto per vivere questa meravigliosa esperienza e se in qualche modo vuoi partecipare anche tu, da mezzogiorno del 26 maggio a mezzogiorno del 27, sai dove trovarmi.

**Dalle ore 12
di sabato 26 maggio
alle ore 12
di domenica 27 maggio
al Campo Scuola di Pesaro
in via O. Respighi**



*Ognuno di noi ha grandi sfide
da affrontare*



**Diamo il nostro 5 per mille.
Non ci costa nulla :)**

ONLUS



Associazione
Nazionale
di Volontariato
Cornelia
de Lange

**Codice fiscale:
92019140414**

Compila con il nostro codice fiscale il riquadro dell'IRPEF riservato al 5 per mille per il "Sostegno del volontariato ..." e firma.

Aiuterai tutte le persone affette da questa sindrome e i loro familiari.

(Il 5 per mille è gratuito e non è sostitutivo dell'8 per mille)

Le persone colpite da questa rara sindrome genetica hanno un ritardo psicomotorio ed intellettuale e necessitano di avere forme di assistenza costanti per tutta la loro vita.

Per conoscerci meglio: www.corneliadelange.org

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