

il giornalino **33**

delle famiglie

NOVEMBRE 2013



Spedizione in abbonamento postale art. 2 comma 20/C legge 662/96 Div. Corr. D.C.I. Ancona -
In caso di mancato recapito inviare al CPO di Pesaro per la restituzione al mittente previo pagamento "resi".

Il Giornalino delle famiglie n. 33
Novembre 2013
Autorizz. del Tribunale di Pesaro
del 27/12/2001 N. 494

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

Stampa: T41b

Tiratura: 1.600 copie

Direttore Responsabile:
Michele Gianni

Chiuso in stampa il 8 Novembre 2013



Con il sostegno e la collaborazione del



“Clinical Cornelia Day”

Un giorno al mese dedicato alla sindrome di Cornelia de Lange;
una valutazione multidisciplinare che si svolge
presso l’A.O. S. Gerardo di Monza, con l’equipe del dr. Selicorni.
Resoconto dei primi 6 mesi di attività:

L’Ambulatorio Multidisciplinare dedicato ai bambini e ragazzi con sindrome di Cornelia de Lange è attivo presso l’UOS di Genetica Clinica Pediatrica dell’ Ospedale San Gerardo di Monza (responsabile Dott. Selicorni) da marzo 2013.

In questi primi 6 mesi di attività si sono svolte quattro giornate di Ambulatorio Multidisciplinare (una al mese da marzo a luglio) nel corso delle quali sono stati valutati 12 pazienti.

SONO STATI VALUTATI PAZIENTI
DI TUTTE LE ETÀ:

il più piccolo aveva 6 mesi, il più grande 35 anni.

TRA I PAZIENTI VALUTATI:

5 sono bambini di età inferiore a 10 anni,

4 ragazzi tra 10 e 18 anni

e 3 giovani adulti maggiorenni.

Un terzo dei pazienti proviene dalla regione Lombardia, tra gli altri pazienti 3 provengono dal Veneto, 2 dalla Toscana e uno a testa da Piemonte, Sardegna ed Emilia Romagna.

Come si svolge la valutazione:

- aggiornamento della situazione clinica del bambino oppure raccolta iniziale delle informazioni cliniche anamnestiche.
- valutazione pediatrica e gastroenterologica pediatrica (Dott. Selicorni e Dott. Panceri) Qualora dalla valutazione emergesse la necessità di effettuare ulteriori accertamenti, questi potranno essere programmati in un secondo momento presso l’Ospedale di Monza oppure presso strutture vicine al domicilio, a seconda delle particolari necessità delle famiglie
- esecuzione di esami ematochimici previsti dal protocollo di follow-up
- colloquio con una Neuropsichiatra Infantile (Dott.ssa Kullmann) con l’obiettivo di indirizzare o supervisionare il percorso riabilitativo che dovrà essere svolto a livello territoriale.

Per tutti i pazienti sono stati eseguiti: controllo degli esami ematochimici, valutazione multidisciplinare genetica pediatrica e gastroenterologica pediatrica, valutazione Neuropsichiatra Infantile. Per alcuni pazienti è stato inoltre possibile effettuare un colloquio con una dietista per avere consigli alimentari e dietetici.

Al di là dei numeri di cui siamo soddisfatti, dal nostro punto di vista il primo bilancio di questa nuova attività è certamente positivo: la valutazione multidisciplinare permette di effettuare un bilancio di salute generale del bambino e di affrontare le principali problematiche che sappiamo essere particolarmente frequenti nei pazienti CdLS.

Inoltre fornisce alle famiglie dei ragazzi che vengono in Ambulatorio la possibilità di incontrarsi e confrontarsi.

L’Ambulatorio Multidisciplinare ha ripreso la sua attività il 17 ottobre e avrà cadenza mensile.

L’equipe dell’Ambulatorio Multidisciplinare CdLS

Dott. Angelo Selicorni

Dott.ssa Anna Cereda

Dott.ssa Milena Mariani

Dott.ssa Laura Bettini

Per fissare una valutazione:
contattare
direttamente il Centro:

ambulatorio@corneliadelange.org

oppure telefonare al numero

della Segreteria **039 2339043**

(lun-ven 11.30-13.00).

Si può usare questa email anche per richieste rimaste in sospeso oppure per richiesta di informazioni o chiarimenti inerenti la Sindrome di Cornelia de Lange.

Prossimi incontri:

17 ottobre, 21 novembre, 12 dicembre 2013



Nuovi geni

Novità relative alle basi genetiche della sindrome di Cornelia de Lange

Tra giugno ed agosto 2012 sono stati pubblicati 2 importanti lavori scientifici che hanno descritto la scoperta di 2 nuovi geni (RAD21 e HDAC8) in grado, se alterati, di causare un quadro clinico avvicinabile alla CdLS.

Diciamo avvicinabile perché gli stessi autori segnalano che i pazienti con queste anomalie genetiche hanno in effetti un quadro clinico non totalmente sovrapponibile ai pazienti classici che siamo abituati a conoscere ma presentano alcune differenze, a volte rilevanti. In particolare il gene RAD21 si assocerebbe a un quadro clinico “simile” alla CdLS (CdLS-like) di grado lieve mentre HDAC8 a un quadro più “severo”.

Le mutazioni in questi geni sono state riscontrate in una piccola percentuale di pazienti studiati: inferiore all’1% per RAD 21 (0,7%) e attorno al 5% per HDAC8. Ovviamente l’entità di queste percentuali dovrà essere confermata su studi più ampi.

Sul piano biologico questi due geni sono responsabili della produzione di proteine che appartengono alla “famiglia” delle coesine o di proteine ad esse funzionalmente correlate come è il caso dei geni noti NIPBL e SMC1A.

Ancora più recente (marzo 2013) è la segnalazione da parte di un gruppo di ricercatori olandesi di un’elevata percentuale di mosaicismi somatici per mutazioni nel gene NIPBL in pazienti affetti da CdLS. Per mosaicismi si intende la presenza, in uno stesso individuo, di due popolazioni cellulari distinte, una recante un’informazione genetica “normale”, l’altra recante la medesima informazione genetica

in una forma anomala o mutata.

Gli autori di questo lavoro hanno studiato un gruppo di pazienti con diagnosi clinica di CdLS risultati negativi all’analisi dei geni noti (NIPBL, SMC1A, RAD21 e HDAC8) su DNA estratto da linfociti, ossia cellule del sangue periferico. In questi pazienti è stata eseguita nuovamente l’analisi del gene NIPBL, questa volta estratto da cellule diverse, cioè cellule della mucosa buccale prelevate mediante un semplice tampone buccale eseguito dai genitori dei pazienti.

Questa analisi ha permesso di identificare mutazioni del gene NIPBL nel 23% dei pazienti studiati. Sembra quindi che il mosaicismi per mutazioni del gene NIPBL possa costituire il meccanismo genetico di base per una parte consistente dei pazienti finora risultati negativi alle analisi disponibili.

Per verificare questo dato nella popolazione italiana affetta da CdLS, in collaborazione con il Laboratorio di Genetica Medica dell’Università degli Studi di Milano, Ospedale San Paolo (dott.ssa Cristina Gervasini) abbiamo iniziato a effettuare l’analisi dei geni noti NIPBL e SMC1A su DNA estratto da cellule della mucosa buccale prelevate mediante tampone buccale in pazienti risultati negativi alle indagini genetiche precedenti.

Chiunque fosse interessato a partecipare allo studio può contattarci al seguente indirizzo email: ambulatorio@corneliadelange.org

Dott.ssa Anna Cereda

Dott. Angelo Selicorni

Aggiornamenti dall’unità di ricerca CdLS...

Come è stato illustrato in occasione degli ultimi due incontri con le famiglie, l’unità di ricerca dedicata allo studio della Sindrome di Cornelia de Lange, coordinata dal Dr. Selicorni, sta sviluppando progetti di ricerca volti allo studio dei meccanismi biologici che sono compromessi nei pazienti con la CdLS.

Per cercare di comprendere cosa le mutazioni nei geni delle coesine comportassero, si è ricorsi all’utilizzo di modelli “in vivo”, cioè modelli animali che attraverso la semplificazione di meccanismi molto più complessi nell’uomo, aiutano il ricercatore nello studio della malattia.

Per gli studi sulla sindrome di Cornelia de Lange in questi anni è stato utilizzato lo zebrafish, un piccolo pesce zebrato, nel quale sono stati spenti gli stessi geni che non sono attivi nella CdLS. I dati ottenuti dalle analisi eseguiti su questo modello, sono stati poi approfonditi e confermati grazie ad altri esperimenti eseguiti utilizzando il DNA estratto dalle cellule prelevate, grazie al vostro consenso e alla vostra collaborazione, ad alcuni dei vostri figli.

Questi esperimenti, che nei prossimi mesi verranno per la prima volta pubblicati su Cell Death and Disease, una rivista scientifica, rappresentano un ulteriore passo verso una migliore comprensione della sindrome.

dr.ssa Laura Bettini



Dynamo Camp

All'interno di un progetto nato con la collaborazione della Fondazione Umanamente e del gruppo Allianz, 4 delle nostre famiglie hanno potuto beneficiare di una settimana da passare a Dynamo Camp. Ecco le loro toccanti testimonianze.



COS'È DYNAMO CAMP e dove si trova.

Dynamo Camp è un CAMP di Terapia Ricreativa, appositamente creato per bambini affetti da varie patologie gravi, croniche, sindromi, ecc.

L'idea di questo tipo di CAMP nasce in America nel 1988 da un'idea di Paul Newman.

Cominciò a pensare a tutti quei bambini che vivono la loro vita di ogni giorno con la malattia, con tante limitazioni, handicap di vario genere... cominciò a desiderare di creare un posto dove i bambini possano essere bambini, non in relazione alle cure mediche date dalla loro situazione ma dove potessero essere immersi nel gioco, nello sport, nella sfida, nel divertimento.

In Italia questo "schema" sbarcò nel 2007, e da allora sono tantissimi i bambini e le famiglie che ne beneficiano.

Dynamo Camp è situato nel cuore della Toscana all'interno di una tenuta naturale affiliata come Oasi WWF a Limestre, in provincia di Pistoia.

La tenuta in cui è inserito il Camp comprende centinaia di ettari di terreno bonificato popolato da svariate specie animali.

L'accesso al Camp e alla tenuta è riservato e controllato, in modo da garantire la massima sicurezza e protezione dei bambini durante il loro soggiorno.

ERA UNA VOLTA UN GRUPPO DI FAMIGLIE AFFACCENDATE, SEMPRE DI CORSA TRA SCUOLA, LAVORO FIGLI, TERAPIE E SPORT. OGGI, 28 SETTEMBRE 2013, CI SONO FAMIGLIE, ANZI NO: C'È UNA SOLA GRANDE FAMIGLIA ALLEGRA, SPENSIERATA, RICARICATA, ENTUSIASTA. RINATA DA QUESTA NUOVA SORGENTE CHE SI CHIAMA **DYNAMO CAMP** LE GOCCE DI QUESTA SORGENTE SIETE VOI **DINAMICI**: PERSONE MERAVIGLIOSE. SAPETE FARE UN SACCO DI COSE, BALLARE, NUOTARE, CANTARE MA SOPRATTUTTO SAPETE AMARE!! OGNUNO DI NOI TORNERÀ A CASA CON IL PROPRIO FARDELLO CHE ADESSO NON SARÀ PIÙ QUELLO DI PRIMA. GRAZIE VI VOGLIAMO BENE E VI PORTEREMO SEMPRE NEI NOSTRI CUORI, CON UNA PROMESSA: PER NOI NON RESTERÀ SOLO UN SOGNO MA SARÀ L'INIZIO DI UNA NUOVA REALTÀ!!! "SESSIONE FAMIGLIE 22/29 SETTEMBRE 2013"



La nostra avventura a Dynamo Camp

Eccoci qua, tornati alla solita routine quotidiana tra lavoro e continue lotte con medici, terapisti e burocrazia per far valere i diritti di Valentina.

Se penso che fino a poche ore fa eravamo in un luogo che si potrebbe immaginare solo nelle fiabe più belle, mi vengono le lacrime agli occhi.

E sì, perché come altre tre famiglie Cornelia anche noi abbiamo avuto la fortuna di essere andati al Dynamo Camp.

Non so se tutti conoscano questo posto, come anche noi all'inizio quando ci è stata proposta l'opportunità di andarci, ma ci piacerebbe provare a farvelo immaginare con le nostre semplici parole.

Ci eravamo ripromessi di scrivere un diario da condividere con tutti voi tramite il nostro giornalino, ma abbiamo avuto talmente poco tempo libero, che non siamo riusciti a scrivere neanche una frase, ma i ricordi sono talmente vivi, che riusciamo a farlo anche a giorni di distanza.

... eravamo all'interno di un vero e proprio luogo fatato ...

Cosa dire innanzitutto di Dynamo Camp:

semplicemente unico e strabiliante.

Al nostro arrivo siamo stati accolti praticamente da tutte le persone lì presenti (staff e volontari), anche perché eravamo la prima famiglia ad arrivare, ed ovviamente Valentina non si è lasciata sfuggire l'occasione di mettersi subito in mostra con il suo sorriso ammaliatore e le sue brevi ma continue camminate all'interno di tutto il teatro in cui era stato preparato il benvenuto per le famiglie.

Sono bastati appena pochi minuti per iniziare a capire che non eravamo arrivati in un posto qualunque come un villaggio o un albergo, ma eravamo all'interno di un vero e proprio luogo fatato pieno di persone capaci di guardarti, ridere e scherzare senza farti sentire minimamente diverso da loro per la tua "particolare" vita, come purtroppo avviene quotidianamente in un qualsiasi posto in cui ci si può trovare con i nostri figli.

Un po' alla volta abbiamo iniziato ad orientarci all'interno di questo enorme parco, all'interno del quale per agevolare gli spostamenti erano presenti svariati pulmini.

Ci hanno spiegato cosa avremmo fatto durante la settimana di soggiorno e cosa avrebbero fatto i nostri figli.

Successivamente ci hanno elencato poche ma significative regole da rispettare all'interno del Camp.

E il bello è iniziato proprio durante queste spiegazioni.

Già, perché noi non immaginavamo assolutamente che uno degli scopi della vacanza consisteva nel far fare le attività a noi genitori separatamente dai bambini.

Però allo stesso tempo ci era bastato poco per provare fiducia dei confronti dei volontari che si sarebbero presi cura di Valentina, perché il loro sguardo era totalmente sereno e rassicurante. Quindi perché non dare fiducia a tutti questi giovani ragazzi dall'aria rassicurante?

Il programma delle attività che ci è stato presentato era super intenso sia per noi sia per i bambini, però non abbiamo avvertito neanche per un attimo la sensazione di non potercela fare e ci siamo ripromessi che non avremmo rinunciato a niente, anche per non sprecare l'opportunità che ci era stata data.

E così ecco che siamo partiti subito: al mattino attività di famiglia (genitori + figli) e al pomeriggio attività divise (genitori in un posto e figli in un altro). Domenica pomeriggio in piscina tutti insieme e lunedì mattina a visitare la fattoria.

E poi abbiamo iniziato a separarci: lunedì pomeriggio io e Romina in laboratorio artistico, mentre Valentina era in piscina.



Martedì mattina prima esperienza nuova: **la radio**. E sì. Abbiamo provato a fare una trasmissione alla radio: prima una breve spiegazione di come funziona il tutto, e poi un vero e proprio intervento durante una trasmissione di RADIO DYNAMO con gruppi di genitori e figli.



Esperienza unica ed emozionante. Al pomeriggio siamo andati a visitare l'oasi naturale WWF all'interno della quale si trova il Dynamo Camp: scenari da film ... la natura e nient'altro. I bambini invece sono tornati in fattoria a fare giochi e attività.

Mercoledì il grande giorno: ci aspettava un'attività che mai mi sarei immaginato di poter vedere fare a Valentina: l'arrampicata!



Un'emozione così non avrei mai pensato di poterla provare. Vedere Valentina (ovviamente con l'imbragatura e con l'aiuto di un membro dello staff) scalare una parete verticale è stato semplicemente fantastico e proprio vedendola abbiamo capito che non esiste niente che non si possa fare, ne per noi, ne per i nostri bambini.

Da quel momento abbiamo iniziato a renderci effettivamente conto di che cosa fosse il Dynamo Camp, e soprattutto di quanto fossero speciali tutti coloro che, sia staff, sia volontari, erano pronti ad aiutare i nostri figli in qualsiasi prova senza mai dubitare un solo istante sul fatto che non avrebbero potuto farcela.

E così via per tante altre attività: al pomeriggio io e Romina di nuovo in laboratorio artistico per continuare il nostro lavoretto, mentre Valentina, insieme ad altri bambini nella stanza sensoriale (dove venivano fatti massaggi e tecniche di rilassamento per tutti i piccoli ospiti del Dynamo).

Giovedì mattina è arrivato anche per noi genitori l'appuntamento con l'arrampicata e grazie alla bravura di tutto i ragazzi dello staff, abbiamo passato due ore di totale spensieratezza e divertimento. I nostri bimbi, nel frattempo, erano a fare "pet therapy" con due splendidi cagnoni (purtroppo non siamo esperti di razze canine), immersi nel verde del meraviglioso parco del Camp. Nel pomeriggio siamo andati a fare tiro con l'arco, altra splendida esperienza, resa ancora più bella dalle risate che scaturivano ogni volta che partiva un tiro sbilenco o veniva colpito un bersaglio senza neanche sapere come fosse successo. Valentina invece, insieme ad altri bambini è andata a fare attività in fattoria, dove c'erano pony, asini, caprette e conigli, oltre che SILLY PIGGY, una maialina dalle forme molto generose e che per me e Romina è subito diventata un idolo del Dynamo. E siamo così giunti senza neanche accorgercene a venerdì.

Pensare che mancavano appena 2 giorni alla fine di questo bellissimo sogno faceva scendere sulle nostre facce sottili veli di tristezza, che però andavano scemando quasi subito, grazie alla bravura dei ragazzi dello staff e dei volontari che ci facevano divertire in ogni momento.

Venerdì mattina: come il giorno prima le attività nostre e quelle di Valentina erano totalmente diverse, sia la mattina che il pomeriggio, quindi noi siamo partiti per una passeggiata a cavallo e la nostra piccola di nuovo nella stanza sensoriale. Pomeriggio invece dedicato all'ultimazione del nostro piccolo lavoro nel laboratorio artistico, mentre Valentina ritornava di nuovo in piscina dopo alcuni giorni.

La stanchezza ormai iniziava a impadronirsi di tutti: genitori, bambini, volontari e staff...

Nessuno però ha mai saltato attività o laboratori, perché tutti erano consapevoli che difficilmente avremmo potuto rivivere un'esperienza del genere.

Sabato: ultimo giorno. Al mattino noi genitori eravamo liberi, quindi nessuna attività programmata e la possibilità di fare un'attività a piacere, o semplicemente di fare ciò che volevamo, anche al di fuori del Camp.

Quindi insieme al nostro gruppo di genitori (ormai diventati amici), abbiamo deciso di andare a visitare un vecchio ponticello caratteristico della zona, dato che era il ponte sospeso più lungo d'Europa,

e, all'epoca dello sviluppo industriale, serviva a far andare gli operai da una parte all'altra della vallata. Tanto per cambiare è stata un'esperienza stupenda, un posto unico in uno scenario mozzafiato.

Se poi a tutto questo si aggiunge la compagnia degli altri genitori con cui si era ormai creato un clima simile a quello che esiste tra persone che si conoscono da una vita, anche questa si poteva considerare un'ulteriore piccola gemma da aggiungere al nostro infinito album dei ricordi di questa settimana.

Nel frattempo Valentina era nella stanza della musica dove, insieme ad altri bambini, immagino che abbiano quasi fatto diventare sordi i poveri volontari a cui erano stati affidati.

E tristemente è arrivato sabato pomeriggio: le ultime attività sia per noi genitori che per i bambini. Valentina è andata nella stanza sensoriale, dove ha potuto rilassarsi dopo una settimana intensa fisicamente ed emotivamente. Noi invece siamo andati in piscina. Ad attenderci, come degna conclusione di questa splendida esperienza, c'erano degli insegnanti di subacquea, che ci hanno fatto provare la sensazione di "respirare dove normalmente non si respira", ovvero fare un'immersione con l'aiuto



delle bombole di ossigeno. Cosa si può dire: semplicemente straordinario. La possibilità di sentirsi liberi dentro l'acqua, senza dover riemergere ogni 4-5 secondi per prendere fiato, ti fa sentire parte di un mondo diverso, proprio come ci siamo sentiti noi genitori nel corso di questa settimana. Domenica mattina ovviamente ci sono state lacrime e abbracci per tutti, primo perché siamo diventati tutti amici e non era facile doversi salutare dopo aver condiviso emozioni simili, e poi perché nessuno di noi sapeva se e quando avremmo potuto rivederci.

L'unica convinzione però è che tutti sapevamo di avere trovato nuove persone e aver creato una nuova famiglia con cui condividere esperienze e difficoltà e con cui potersi scambiare consigli. Tutti divisi da situazioni e problemi diversi, ma tutti uniti in un unico obiettivo: il bene nostro e dei nostri figli. Ovviamente durante la settimana ci sono state anche altre cose emozionanti: i pasti, i balletti, gli spettacoli della sera.

Ogni ora, ogni minuto, ogni secondo È STATO SPECIALE, perché Dynamo Camp è un posto speciale creato per bambini speciali che illuminano ogni istante con i loro sorrisi, la loro dolcezza e la loro voglia di non mollare mai e che ci insegnano che insieme possiamo superare tutte le difficoltà.

Al Dynamo abbiamo riso, abbiamo pianto, abbiamo ballato, abbiamo cantato e ci siamo riposati pochissimo ma la cosa più bella è che nessuno di noi ha fatto qualcosa contro voglia. Tutto era spontaneo e questo è stato tutto merito dello staff e dei volontari che ci hanno fatto sentire importanti e tutti uguali.

**Al Dynamo siamo tutti uguali!
Al Dynamo niente è impossibile!!!**

Da qui dobbiamo partire e un tassello alla volta creare qualcosa di bello per i nostri bambini. Nessuno ci regalerà mai niente, **ma se ognuno di noi ci mette del suo, trova motivazioni e forza per lottare e un giorno riusciremo a costruire qualcosa di importante per i nostri figli.**

**DA SOLI SIAMO POCO,
MA INSIEME POSSIAMO FARE TANTO.**

*Un grosso abbraccio a tutte le famiglie Cornelia e non solo...
Vincenzo Placida*





E' stata una settimana "magica" durante la quale abbiamo visto i nostri ragazzi divertirsi facendo molte attività (acquaticità, pet therapy, arrampicata, passeggiate a cavallo e altro ancora)

ma soprattutto li abbiamo visti muoversi in un luogo "famigliare" dove tutti, i dinamici e le altre famiglie, li hanno amati e accettati.

Dynamo Camp è un luogo dove la diversità dei nostri figli e delle nostre famiglie non esiste.

Marco



E' molto difficile, per me, descrivere ciò che ho vissuto al Dynamo Camp.

A mio avviso la particolarità di questo luogo, non è data solo dalle attività che vengono proposte (che in alcuni casi sono piacevoli e stimolanti novità) ma dall'atmosfera che si respira e soprattutto dai rapporti che si creano tra chi vive questa esperienza.

Per una settimana si è tutti parte di una più grande famiglia i cui componenti sono soltanto uomini, donne e bambini, liberi da ogni etichetta. Non ci sono bimbi sani e non, ma solo bambini che insieme giocano, ballano, cantano e si divertono con i genitori, i loro nuovi amici e con quelle persone speciali "veramente" che sono i dinamici.

Loro sono veramente il valore aggiunto del Dynamo Camp:

per una settimana lasciano le loro professioni (impiegati, panettieri, fotografi, biologi, casalinghe), le loro famiglie per dedicarsi agli altri, facendo anche semplicemente quelli che sprecchiano la tavola o danno da mangiare a un bambino che non riesce a farlo da solo. Non so se quanto ho scritto possa anche minimamente rendere l'idea di quello che è Dynamo Camp, ma credo di avere capito una cosa: Dynamo Camp non può essere raccontato ma vissuto. Mi auguro che negli anni a venire tante altre famiglie vengano coinvolte in questo progetto... è un'esperienza unica.

Alessandra



La sensazione che ho avuto pensando a questa "avventura" è che varcando quella porta si entra in un mondo magico, dove tutto sembra possibile, dove ognuno si "trasforma" tirando fuori il meglio che si ha dentro.

E la magia che ne scaturisce è l'affetto e la partecipazione che lega persone che mai si erano prima incontrate.

Dire grazie a chi ha reso questo possibile è certamente cosa giusta ma anche un pò banale.

Forse il modo migliore e più gradito di ringraziare è la promessa di portare almeno un pò di questa magia nella vita di tutti i giorni.

Mi piace ripetere una riflessione fatta da mio figlio Marco: "L'esperienza che abbiamo tutti vissuto al Dynamo Camp è stata unica, insuperabile. Ci siamo divertiti moltissimo, con tante attività che ci hanno fatto anche distrarre da un mondo talvolta fatto di cose inutili e fuorvianti. Abbiamo conosciuto gente meravigliosa, come i dinamici, per l'amore che sanno dare senza riserve e senza ricevere nulla in cambio e persone ancora più fantastiche, come le famiglie che hanno partecipato con noi a questa esperienza, che hanno dimostrato tutto l'affetto che si può dare sia ai propri figli e sia alle altre persone. E tutto questo in un grande divertimento. Vorrei ringraziare tutti per quello che ci hanno dato e che ci porteremo sempre dentro di noi, tra le cose più care".



Un grande grazie anche a Voi dell'Associazione Cornelia de Lange che ci avete dato questa importante opportunità!!!

Buona serata
Francesco Squeglia

Impossibile descrivere questa esperienza "fotonica" "di Dynamo Camp! Possiamo soltanto dire che non si tratta di una normale vacanza come abbiamo pensato anche noi prima di partire, ma di una esperienza che ti lascia un segno anzi un'impronta nel cuore che rimarrà per sempre. Qua tutto diventa possibile anche quello che credevamo (o meglio ... che ci hanno fatto credere) impossibile.

Abbiamo riso, scherzato, anche pianto. Abbiamo visto i nostri figli affrontare prove che non ci saremmo mai immaginati! Un grande abbraccio e un caloroso ringraziamento spetta soprattutto allo staff e a i volontari di Dynamo Camp che hanno svolto un lavoro splendido, che si sono occupati dei nostri figli e anche dei bambini che sono riusciti a fare riemergere da noi adulti, oltre che a tutte le famiglie presenti che si sono unite in una unica famiglia!

Noi da oggi possiamo assolutamente confermare che "l'isola che non c'è" esiste e che forse è proprio dentro di noi!

Massimo e Barbara



11 Ottobre 2013, ore 21.30 circa,
ed ecco che inizia
il tanto atteso spettacolo
che a inizio febbraio,
io e Romina abbiamo iniziato
a programmare.

Sembrava un'idea folle, ma alla fine ce l'abbiamo fatta. All'inizio avevamo pensato di organizzare una serata di raccolta fondi per l'Associazione, senza però avere la minima idea di chi chiamare come ospite.

Poi invece, quasi per caso, ho incontrato un vecchio amico (Massimo), che era in contatto con i **JALISSE** il famoso duo vincitore del festival di Sanremo del 1997, con il brano "Fiumi di Parole".

Dal momento dell'incontro con Massimo è stato tutto un susseguirsi di idee e proposte reciproche per l'aggiunta di collaboratori e soprattutto di ospiti di rilievo.

Nel percorso che ci ha separato da Febbraio al fatidico 11 Ottobre, abbiamo avuto il piacere di conoscere molte persone (Roberta, Giuliano, Andrea, Davide, ecc.) che in base alle loro conoscenze ci hanno spianato la strada verso questa splendida serata.

Una volta scelta la location e la data, è stato tutto un fiume di telefonate e incontri, per parlare con gli artisti, con gli sportivi e con tutti i ragazzi che, ognuno con la sua mansione, ci hanno aiutato alla realizzazione dell'evento.

Poi come ciliegina sulla torta, abbiamo avuto il piacere di avere presenti anche Simona e Giorgio Amadori che, in qualità di presidente, avrebbe parlato a nome dell'Associazione, dando di fatto un'impronta ancora più autorevole a questo evento realizzato con tanta cura e passione.



E, come detto all'inizio,
eccoci al giorno più importante
di tutti questi mesi:
quello del concerto.



Per me è stata una giornata estremamente intensa, non tanto perché sono stato presente al teatro, **Piccolo Teatro Don Bosco di Padova**, dall'apertura della porta alle 9 del mattino per l'allestimento, alla chiusura alle 3 del mattino successivo dopo aver smontato tutto, ma piuttosto per la tensione dovuta alla speranza che tutto andasse bene: sia per gli artisti e gli sportivi, che per il pubblico in teatro.

Lo spettacolo è stato tutto un crescendo di emozioni e ritmo e man mano che si esibivano gli artisti, percepivo che il pubblico si scaldava sempre più e che forse eravamo riusciti nel nostro scopo.

Subito è stato il turno delle **poesie di GABRIELE STRADIOTTO, lette in modo superbo dall'avvocato FASULO e introdotto dai presentatori ENRICO LEVI MINZI e FEDERICA BIGOTTO.**

Dopo questo breve momento letterario è stato il momento di spiegare al pubblico lo scopo della serata e per farlo è stato chiamato **GIORGIO AMADORI, supportato da LAURA BERNASCONI e ULLA MUGLER.** E' stato spiegato ai presenti cosa fosse la Sindrome di Cornelia de Lange e quali fossero i principali obiettivi dell'Associazione a favore dei quali si organizzano eventi benefici come questo.

Al termine di questa presentazione sono saliti sul palco i **PAS DE DEUX, un duo composto da LEONARDO BARILARO e ALESSANDRA ODOARDI,** che si sono esibiti in una rappresentazione di pianoforte e danza.



tutti i presenti l'importanza di fare una donazione prima della conclusione dello spettacolo.

Al termine del suo intervento è stato il turno del **tenore HECTOR HERNANDEZ** che ha deliziato il pubblico con un brano che ha messo in luce tutta la forza ed eleganza della sua voce.



Dopo il tenore si sono esibiti i **JAM SESSION CREW, corpo di ballo di RADIO COMPANY.**

Questo è stato il momento in cui ha iniziato a salire il ritmo della serata, iniziata con esibizioni soft ma di notevole impatto. Con il balletto dei **JAM SESSION CREW** invece era inevitabile far salire di tono la serata, grazie all'energia che hanno saputo trasmettere a tutti i presenti.

Finita la loro esibizione, è stato il turno degli **atleti del nuoto: MATTIA NALESSO, MAURO GALLO e SIMONE CERCATO.** Grandissimi campioni non solo nello sport, ma anche nella vita, nonché amici cari visto il passato sportivo nelle vasche di nuoto di Romina. Anche dal loro intervento è stato chiaro il messaggio della serata: aiutare l'Associazione a raccogliere più fondi possibili con le offerte e soprattutto, non avere paura a far fare sport ai nostri bambini, perché è solo un aiuto in più, non un ostacolo.

**E saliamo ancora di "volume".
E' il turno dei SISMICA (Andrea e Davide).**

Io li conoscevo già, anche se non molto, perché ho assistito solo ad un paio di serate loro, ma anche per me sono stati una splendida sorpresa. Bravi sia nelle reinterpretazioni di pezzi altrui che nei loro, simpatici e super coinvolgenti.

Dopo di loro hanno parlato anche **gli sportivi dell'atletica: MANUELA LEVORATO, ANDREA LONGO e FABE' DIA** (moglie di Andrea Longo e atleta della nazionale francese). Stessa sensibilità dei loro colleghi intervenuti prima.

E' stupendo vedere che atleti famosi come loro, che vedi solo in televisione, si prestano a manifestazioni di questo genere con facilità, ma soprattutto con voglia di farlo, e non con costrizione.

Ognuno degli sportivi intervenuti, non ha esitato un istante ad accettare l'invito alla serata, sebbene non avessero idea né di cosa fosse la Sindrome di Cornelia de Lange, né di come sarebbe stato organizzato l'evento.

E il fatto che siano rimasti ben oltre la fine del concerto, è stato un gesto molto importante per noi, perché abbiamo capito che l'avevano fatto veramente con il cuore.





Terminato l'intervento degli atleti, è arrivato il momento dei **JALISSE (Fabio e Alessandra), ospiti d'eccezione della serata.**

Bisogna ammettere che l'esperienza che hanno ospiti come loro è apparsa subito chiara, vista la naturalezza con cui interagivano con il pubblico. Un duo nel lavoro, ma anche nella vita (sono

sposati da parecchi anni ormai) e questo influisce molto nelle loro esibizioni, durante le quali il feeling tra i due era evidentissimo.

Splendida la voce di Alessandra e importantissima la presenza di Fabio. Hanno anche cantato uno dei loro ultimi brani: **TRA ROSE E CIELO,**

eccezionale. Conoscerli di persona è stata un'esperienza bellissima ma soprattutto mi ha fatto piacere che anche loro siano stati nei nostri confronti di una semplicità disarmante, al contrario di quanto si possa pensare.

A un certo punto ho guardato l'orologio: erano le 23.20! Vuol dire che erano quasi passate due ore dall'inizio del concerto e non me ne ero neanche reso conto! Ma soprattutto voleva dire che eravamo quasi alla fine... E infatti mancava solo l'ultimo brano a sorpresa che i SISMICA avevano promesso al pubblico circa un'ora prima.

La sorpresa è stata che sul palco con i SISMICA si è presentato anche il tenore **HECTOR HERNANDEZ.** Tutti e tre si sono esibiti in una versione unica della "MALAGUENA", un classico brano della cultura latina americana. Non saprei come definire la spettacolarità di questa esibizione. E' stata un perfetto mix tra musica lirica, rock e dance.

I Sismica hanno riempito l'aria del teatro di energia, passione e allegria e la voce di Hector ha rifinito le parti melodiche della canzone. Semplicemente unica. Il vero e perfetto finale per una serata indimenticabile.

E tanto per fare capire quanto queste sensazioni siano state condivise da tutti, alla fine del brano, tutto il pubblico in delirio ha richiesto il bis, tra lo stupore dei tre fenomeni sul palco che, quasi con un pizzico di incredulità, si sono concessi ad una seconda spettacolare versione di questa splendida canzone.

Emozione unica per tutti. Per noi che abbiamo assistito a questo finale unico e per gli artisti che ci hanno saputo stupire con la loro bravura nonostante i due stili completamente diversi.

A questo punto, giunti alla conclusione di tutte le esibizioni, come da rito si chiamano gli organizzatori per un breve ringraziamento finale insieme a tutti gli artisti e sportivi intervenuti.



Eccoci quindi io, Romina e Valentina (in versione addormentata in braccio a Romina) sul palco.

Sapendo che Romina non si sarebbe sentita di parlare, ho cercato di mettere a freno l'emozione e fare un breve discorso che potesse rendere omaggio a tutti quelli che ci

hanno aiutato a preparare la serata. Sinceramente non ricordo cosa ho detto, ma credo sia piaciuto, visto che ho sentito partire dal pubblico parecchi applausi.

Cosa dire di più. Penso di aver fatto un resoconto completo di questa intensa avventura, quindi brevemente vorrei scrivere le mie impressioni.

Sono felice perché: abbiamo organizzato un evento che all'inizio era solo utopia, subito dopo la fine della serata e per due giorni di fila abbiamo ricevuto solo ed esclusivamente complimenti per la splendida serata, abbiamo conosciuto persone famose ma umilissime, abbiamo fatto conoscere un po' di più l'Associazione e abbiamo raccolto una bella cifra per aiutarla nella realizzazione dei suoi progetti (che poi alla fine riguardano i nostri bambini). Ma soprattutto abbiamo incontrato tanti nuovi amici che ci hanno saputo guardare con ammirazione,

contrariamente a quanto accade troppo spesso nella vita di tutti i giorni.

Questo è stato un piccolo passo verso la realizzazione del progetto mio e di Romina, cioè quello di creare un evento con cadenza annuale che possa con il tempo crescere d'importanza e rilievo (magari anche in collaborazione con altre Associazioni) e che possa dare alla nostra Associazione (quindi ai nostri figli) una mano in più.

Da allora ad oggi abbiamo creato la pagina facebook dell'evento (LE NOTE DEL CUORE) e anche il sito (www.lenotedelcuore.com) e ci auguriamo che entrambi possano riempirsi di amici, testimonianze, locandine e ospiti illustri.

In attesa del prossimo anno!

Un grosso abbraccio a tutte le famiglie Cornelia presenti la sera del concerto e anche a quelle che per problemi di lontananza o di altro genere non hanno potuto condividere con noi questa splendida esperienza.

Presto comunque avrò il video, e potrebbe essere un'idea metterlo a disposizione dell'Associazione per tutte le famiglie che lo vorranno.

Un ultimo ringraziamento e saluto a tutti i miei amici dello "staff" e a tutti gli artisti e ospiti sportivi che hanno saputo regalare a tutti splendide emozioni.

Vincenzo

EVENTI



Sabato sono andato al concerto e mi sono piaciuti tanto i Sismica. Sono arrivato prima per vedere le prove e sono salito sul palco: mi sono messo da una parte a guardare e ho visto un ragazzo che suonava la batteria fortissimo, 2 ragazzi che suonavano la chitarra elettrica e un altro che suonava la pianola. Suonavano così forte che non riuscivano a fermarsi!

Poi è iniziato il concerto e c'erano ballerini, i campioni di nuoto, "quelli che hanno vinto Sanremo" (Jalisse). E' stato bello e mi piacerebbe tornare anche il prossimo anno!!!!

Poi però mi sono addormentato sulla poltrona perché era talmente tardi che ero distrutto!

Ciao, Francesco



Cornelia de Lange e Sweet Blues



Quale membro degli Sweet Blues mi è stato chiesto (ed è un onore poterlo fare!) di scrivere una piccola testimonianza della collaborazione tra il nostro coro gospel e l'Associazione Cornelia de Lange.

Cosa c'entra il gospel con Cornelia?!

È presto detto: noi Blues non siamo solo un coro amatoriale fatto di persone che desiderano cantare, pregare e che – per citare il nostro maestro Graziano – *“scendono dal treno e con gioia vengono alle prove”* (...e vi assicuro che è così!!!), bensì siamo anche una Associazione nata dal desiderio di fare qualcosa di più che piccole esibizioni fini a sé stesse.

Proprio da questo desiderio, grazie anche all'aggancio fornitoci dall'Associazione Mamme di Lissone, è nata la cooperazione con Cornelia.

Mi rammarica dover dire che all'inizio, in realtà, quasi nessuno di noi sapeva di cosa si occupasse l'Associazione Cornelia de Lange, non sapevamo quali difficoltà comportasse questa sindrome, non conoscevamo il numero – forse considerato “irrisorio” per i grandi campi di ricerca scientifica - di persone colpite da questa malattia, sapevamo poco o niente purtroppo...

Ecco, questo è stato ciò che ha mosso il nostro desiderio di volerci adoperare per Cornelia!

Abbiamo voluto usare le nostre corde vocali per dare voce ai piccoli scricciolini che, colpiti da questa malattia, non possono farlo, abbiamo deciso di dar loro una voce forte da tenore e profonda come un basso perché tutti finalmente potessero ascoltarli! Perché a tutti potesse arrivare il loro canto e perché le loro famiglie non si sentissero una voce fuori dal coro!

Sembra quasi retorica, ma ciò che è meraviglioso è che da ogni concerto pro-Cornelia siamo noi, Sweet Blues, a portarci via qualcosa in più: la gioia e la serenità del sorriso che ci regala una mamma per “ringraziarci” del nostro operato....

**Allora è davvero il caso di dirlo: grazie A VOI
per la dimostrazione di amore immenso ed incondizionato
che ogni giorno regalate al mondo!**

Con affetto,
Laurafrancesca Orti
Sweet Blues



Il sorRiso che fa beneficenza !!!

Eh sì, è proprio il caso di dire che il **sorRiso** fa beneficenza!!!

Forse sono stati i primi giorni freddi di quest'autunno, ma sicuramente il tutto è stato scaldato da questo avvenimento! Vendere sacchetti di riso, donatoci dalla Riseria di Morano di Alessandria, riso superfino carnaroli... tutto a favore dei nostri ragazzi!!!

Tutto questo è stato voluto dal gruppo NOI MAMME di Lissone, città dove si è svolta la vendita nelle giornate del 12 e 13 ottobre.

La cosa più bella è stata vedere le persone “incuriosite”, permettetemi il termine, dalla nostra Sindrome, e noi eravamo lì a spiegare loro tutto.....

Anche perché “Cornelia” ce l'avevano sotto gli occhi... avevamo Laerte come venditore speciale!!!

Bellissima esperienza, perché tante persone hanno acquistato anche in previsione del Natale....

fare un regalo benefico è sempre cosa gradita!!!

Un grazie speciale alle Mamme.....e che il **sorRiso** sia sempre con voi!

70 CONFERENZA

INTERNAZIONALE CdLS

ARGENTINA 2013





CONGRESO
INTERNACIONAL
CDLS
ARGENTINA 2013

14 - 15 Y 16 DE NOVIEMBRE 2013

Una delegazione formata dal dr. Angelo Selicorni, dr. Emanuele Basile, Ulla Mugler e Paola Mannucci Gattoni sarà presente a questo importante appuntamento e vi daremo il resoconto delle novità in ambito internazionale nel prossimo giornalino.



Un Natale Solidale

Pochi regali ... ma Buoni!
Potete trovare il pensiero giusto per tutti...
E poi quest'anno c'è anche il reparto degli Sconti !!!

SuperSconti !!!

Offerta: tutti questi articoli a 5 euro !!
Affrettati, scorte limitate...



Manica lunga
adulto



Mezza manica
donna



Manica lunga
donna



Mezza manica
bambino



Mezza manica
bambino



Manica lunga
bambino (polo)



Felpe con cappuccio
adulto



Felpe con cappuccio
bambino



Felpe con cappuccio
adulto (azzurra)

Pile e felpe !!!



Pile
uomo, donna

20,00
euro

15,00
euro

Felpe
con cappuccio
bambino



Maglie a manica lunga



Bianca da donna

Verde da uomo

Nera da bambino

12,00
euro

Siamo riusciti
ad abbassare il costo
di quasi tutti gli articoli.
Speriamo di "svuotare"
la sede di tutte le rimanenze
e di poter proporre
per l'anno prossimo
tante belle novità!

T-shirt



Mezza manica
adulto

8,00
euro

10,00
euro

Mezza manica
adulto



Altri pensieri utili ...

5,00
euro

Cappellini estivi

6,00
euro

Cappelli lana

10,00
euro

Grembiule da cucina

4,00
euro

Penne

5,00
euro

Agendine da borsa

5,00
euro

Candele profumate

10,00
euro

Zaino da adulto

8,00
euro

Zaino da bambino

15,00
euro

Plaid

... e non dimenticate le nostre Bomboniere Solidali

Medagliette in terracotta
e pergamene personalizzate
AD OFFERTA LIBERA

Contattaci per avere informazioni più
dettagliate.



Come aiutarci

Nell'ultimo giornalino abbiamo lasciato ampio spazio a questo importante argomento, ricordiamo qui i punti principali.

Un sempre sentito grazie a tutto coloro che, almeno una volta, molti anche con periodica costanza, ci hanno dato il loro contributo.

Il 5 per mille Un'opportunità da non perdere!

Per la nostra associazione questo strumento si è rivelato estremamente utile e negli anni ha visto una crescita abbastanza costante sia negli importi a noi destinati sia nel numero di preferenze:

Abbiamo iniziato nel 2008 con:

992 preferenze equivalenti a 38.000 euro e siamo arrivati al 2011 con:

1.421 preferenze equivalenti a 42.000 euro.

Grazie a tutto coloro che ci hanno scelto e speriamo di incrementare sempre più...

- Con le nostre bomboniere solidali: per matrimoni, comunioni, cresime, battesimi, lauree...
- Per eventi meno lieti, quando viene a mancare una persona cara.
- Regalando i nostri gadget (trovate un'ampia descrizione nelle prossime pagine)
- Con l'organizzazione di feste, lotterie, tombole, tornei di burraco, cene, mercatini, manifestazioni sportive, spettacoli teatrali.
- Con le donazioni private
- Con il confezionamento pacchi nel periodo natalizio.

Quota sociale: ultimo avviso

Ricordiamo, a chi ancora non l'avesse fatto, di mettersi in regola con la quota 2013.

Socio effettivo: 60,00 € annuali

Per tutti gli amici, i parenti e i sostenitori che vogliono contribuire le offerte SONO LIBERE



Per donare il 5 per mille
codice fiscale

92019140414

Per conoscerci meglio:
www.corneliadelange.org



IN QUESTO NUMERO:

<u>NOVITA' SCIENTIFICHE</u>	pag. 2 pag. 3 pag. 3	Clinical Cornelia Day Nuovi geni Aggiornamenti dall'unità di ricerca CdLs
<u>DYNAMO CAMP</u>	pag. 4	Testimonianze
<u>EVENTI</u>	pag. 10 pag. 14 pag. 15	Le note del cuore Cornelia de Lange e Sweet Blues Il sorRiso che fa beneficenza
<u>RACCOLTA FONDI</u>	pag. 16 pag. 17 pag. 18 pag. 19	Un Natale Solidale - SuperSconti Pile e felpe, Maglie a manica lunga, T-shirt Altri pensieri utili Come aiutarci

NEL PROSSIMO NUMERO:

Report del 13 Novembre 2013:
udienza dal Papa per tutti i Malati Rari d'Italia

Report del 7° Congresso Internazionale
14-16 Novembre 2013 in Argentina

I nostri Progetti: CAA e Progetto Estate

"Remake" del nostro sito

Bomboniere Solidali



Sede operativa:
L.go Madonna di Loreto 17/18 - 61122 Pesaro
tel. 0721 392571
info@corneliadelange.org - stefania@corneliadelange.org

Per donare il 5 per mille: Codice fiscale: 92019140414

Per donazioni:

Banca Prossima - IBAN IT48 L033 5901 6001 0000 0002 034

C/C postale: 10007615