



ABC ASSOCIAZIONE BAMBINI CRI DU CHAT



VERBALE DELLA RIUNIONE DEL COMITATO SCIENTIFICO ABC

SAN CASCIANO IN VAL DI PESA
7 LUGLIO 2013
SALA GIUNTA COMUNALE

Presenti:

1. Maura Masini, *presidente ABC*
2. Manuela Barbini Sfondrini, *vicepresidente ABC*
3. dr. Andrea Guala, *pediatra, genetista A.O. Riuniti Verbania*
4. dott.ssa Marilena Pedrinazzi, *terapista della riabilitazione*
5. prof.ssa Franca Dagna Bricarelli, *genetista A.O. Galliera Genova*
6. dott. Fabio Tognon, *pedagogista speciale*
7. dr.ssa Maria Elena Liverani, *medico pediatra A.O. S.Andrea, Roma*
8. dott.ssa Marianna Spunton, *biologa ricercatrice ABC, Vercelli*
9. dott. Angelo Luigi Sangalli, *pedagogista.*
10. dr.ssa Maria Cristina Zeri, *pediatra*
11. dott. Marino Ostanel, *psicologo*
12. Kal Kenmuir, *volontario ABC*
13. Daniele Cavari, *segreteria ABC*
14. dott.ssa Costanza Riccardi, *segreteria ABC*

Assenti giustificati:

1. prof.ssa Paola Cerruti Mainardi
2. dott. Mauro Pierluigi
3. dott.ssa Luisa Maddalena Medolago Albani.

Assenti non giustificati

1. dr. Carlo Cappelletti

Uditori:

1. Galeone Giuseppe, *padre di Galeone Angelo Pio e membro del Consiglio Direttivo*
2. Serenella Menegaz, *genitore, madre di Valtancoli Silvia*

La Presidente Maura Masini dichiara aperta la riunione alle ore 15,30 e, dopo aver salutato i partecipanti, illustra la situazione della Prof.ssa Paola Cerruti Mainardi. La Professoressa vive in una casa di cura a Vercelli, è stata interdetta ed è seguita da un amministratore di sostegno e da un

giudice tutelare, il suo stato di salute va peggiorando di giorno in giorno. La Sig.ra Masini mette a conoscenza i membri di aver invitato alla riunione il fratello della professoressa che, per motivi personali, non è potuto intervenire. Questo invito era per ufficializzare il passaggio della Presidenza del Comitato Scientifico ABC dalla Prof.ssa Paola Cerruti Mainardi, che rimarrà comunque Presidente Emerito, al Dr. Andrea Guala. A tale scopo la presidente invierà una lettera quanto prima al fratello, che verrà allegata al presente verbale. Il passaggio di testimone è stato approvato da tutti i membri del Comitato Scientifico.

Prende la parola il Dr. Guala per esporre un progetto che sta portando avanti con il Dott. Tognon i cui dati saranno presto illustrati: sono stati presi a campione 15 ragazzi seguiti dal Dott. Tognon e 15 ragazzi che non hanno fatto terapia, si tratta di gruppi simili per tipologia, tracciando delle curve di sviluppo psicomotorio. Tali dati sono stati esaminati da uno statista dell'Università di Padova che a breve dovrebbe presentare i risultati finale; questo studio ci darà la possibilità di presentare e dimostrare alle famiglie progetti di terapie educative pienamente adatti alle necessità dei soggetti affetti da Sindrome Cri du chat.

Il Dr. Guala continua informando i presenti, che la ricerca sull'anestesia della Dr.ssa Uta Emmig, sta per essere ultimata, presto saranno presentati i risultati. Non risulta essere allo stesso punto la ricerca sulla scoliosi condotta dal Dr. Rocca, che risulta difficilmente contattabile.

La Presidente Maura Masini prende la parola e presenta i primi risultati della ricerca sulla voce fatta dalla Dott.ssa Mazzocca, dalla quale emerge che sembra non essere presente, nei soggetti affetti da Sindrome Cri du Chat da lei presi in esame, una malformazione alla laringe, viene puntualizzato che la ricerca non è ancora terminata pertanto non è possibile ancora dare dati certi su tali risultati.

Questo argomento dà lo spunto per una nuova ricerca per comprendere il perché del difetto vocale dei nostri ragazzi, tale ricerca potrebbe essere effettuata su risonanze magnetiche già effettuate in modo da poter accertare se l'iperuditismo è collegato al miagolio, è necessario trovare chi può effettuare tale ricerca; la Dr.ssa Pedrinazzi propone il Dr. Triulzi di Milano. Il Dr. Guala suggerisce di raccogliere le risonanze magnetiche prendendo a campione un elenco di



ABC ASSOCIAZIONE BAMBINI CRI DU CHAT



bambini da 0 a 10 anni, alle famiglie sarà inviata una lettera di spiegazione scritta dal Dr. Guala e inviata dall'Associazione, la Dr.ssa Liverani, la Dr.ssa Dagna e la Dr.ssa Pedrinazzi dovranno trovare un medico interessato a questa ricerca. Il Dr. Guala continua presentando due articoli da inviare a tutti i membri del Comitato Scientifico, uno dei quali incentrato sulla sessualità, argomento importante e sul quale verterà il prossimo Raduno.

Maura Masini riprende la parola per riferire sui nuovi contatti arrivati dagli Stati Uniti, l'organizzazione *Five P Minus Society* ha chiesto informalmente ad A.B.C. una forma di collaborazione dato che nel loro database hanno circa 900-1.000 casi e pochi studi fatti, pertanto chiedono di poter collaborare alle nostre ricerche.

Prende la parola Daniele Cavari per meglio riferire in merito all'argomento introdotto dalla Presidente: il contatto è arrivato attraverso Facebook, il Comitato Scientifico della *Five P Minus Society* vorrebbe dar vita ad un portale internazionale sulla Sindrome del Cri du Chat ed hanno chiesto la nostra collaborazione. Il Dr. Guala e la Dr.ssa Dagna si propongono per contattare tale Fondazione e comprendere meglio quale tipo di collaborazione intendono avere, in modo da salvaguardare le ricerche fin adesso fatte da A.B.C..

Maura Masini prende la parola per illustrare lo stato di avanzamento del Progetto Linee Guida Database SCDC. Daniele Cavari relaziona sul rapporto di collaborazione che si è stabilito fra ABC e la *Autostrade per l'Italia Spa* che ha sponsorizzato il progetto con 30.000 euro. Questo progetto, realizzato appositamente per il bando indetto nel 2012 dalla Società Autostrade per l'Italia con l'indirizzo specifico della divulgazione di informazioni scientifiche, include la traduzione in altre lingue di alcune nostre pubblicazioni, l'inserimento dei dati nel nostro nuovo Database (Progetto Database SCDC) e l'ottimizzazione nella divulgazione delle informazioni sulla sindrome e della compartecipazione e collaborazione con altre istituzioni o organizzazioni in paesi esteri dato che stiamo diventando un punto di riferimento a livello internazionale. Daniele Cavari mostra i preventivi realizzati presso quattro diverse agenzie certificate, per la traduzione delle pubblicazioni *Abc "La Sindrome del Cri du chat"* e *"la SCDC aspetti caratteristici e linee guida applicative"* in: spagnolo, arabo, cinese, portoghese, francese, tedesco,

russo, ricordando che, grazie alle risorse risparmiate con il lavoro offerto gratuitamente da Walter Gumirato per il Progetto Database, potremo tradurre in più lingue. I membri approvano dando la precedenza delle traduzioni al cinese, spagnolo e arabo.

I membri vengono messi a conoscenza anche del nuovo rapporto di collaborazione che si è venuto a creare con Microsoft Italia. Walter Gumirato, genitore ABC, è stato il trade-union di questa collaborazione che ha visto Microsoft Italia interessata al progetto e a offrire gratuitamente il software *Office 365 Enterprise* per la realizzazione del Database e la gestione delle successive licenze. Masini e Cavari informano del fatto che ABC in giugno ha partecipato, insieme alle associazioni *Europa Donna* e *Emergency*, all'importante evento NGO Day 2013, dal titolo "La tecnologia aiuta chi aiuta", promosso da Microsoft Italia, per condividere esperienze, progetti e riflessioni sul ruolo delle organizzazioni Non Profit e su come la tecnologia, e in particolare il "cloud" (come il nostro Progetto Database), possa essere considerata un fattore abilitante per le realtà che operano nel sociale.

I membri condividono che il Progetto Database SCDC è un lavoro lungo e complesso iniziato con l'inserimento, da parte della Dott.ssa Spunton, dei dati presenti nelle cartelle della Prof.ssa Mainardi che si trovano all'Ospedale S.Andrea di Vercelli. Si rafforza in tutti i membri l'idea che sarà questo un lavoro di enorme utilità per le famiglie, per i medici e per gli operatori nel settore in quanto ogni nominativo avrà al suo interno le schede complete dei dati anagrafici, genetici, clinici, terapeutici e riabilitativi accessibili attraverso una password; i dati di ogni settore saranno inseriti dai medici di riferimento. La Dott.ssa Spunton chiede la parola per spiegare quali sono i dati fino ad adesso inseriti. Esistono delle cartelle di pazienti di cui non conosciamo neanche il nome, si tratta di persone visitate dalla Professoressa di cui si sono perse le tracce e che non fanno parte dell'associazione ABC, sorge pertanto il problema della Privacy.

La Dr.ssa Dagna Bricarelli precisa che si tratta di un punto di estrema importanza, dato che si tratta di dati sensibili, tutte le famiglie devono essere informate, nuova normativa sulla Gazzetta Ufficiale n. 3 del 4 Gennaio 2013 'Autorizzazione ai trattamenti dei dati genetici', la Dott.ssa Spunton



ABC ASSOCIAZIONE BAMBINI CRI DU CHAT



precisa che alcuni nominativi non sono stati inseriti nel Data Base in quanto non siamo in possesso delle liberatorie firmate. La Dr.ssa Dagna insiste su questo punto: l'informativa dovrà essere dettagliata e rientrare firmata, le cartelle dovranno essere completamente aperte alla famiglia del soggetto, non dovrà essere possibile creare pagine a loro non accessibili, se necessario per la Privacy possiamo contattare il Dott. Claudio Filippi Garante della Privacy. Viene deciso che tutti i membri del Comitato Scientifico potranno accedere alle varie cartelle ma potranno essere modificate solamente dai referenti delle varie sezioni: Dott.ssa Marianna Spunton, Anagrafica/Clinica; Dott. Fabio Tognon, Terapeutica; Dott.ssa Dagna (laboratorio di genetica di Genova) Genetica.

Il Dr. Guala sottolinea l'importanza di reimpostare, in collaborazione con la Dr.ssa Liverani a Roma, il follow up, in modo da migliorare la letteratura esistente sulla sindrome.

Daniele Cavari riprende la parola per comunicare che l'Associazione è ufficialmente membro di Eurordis. Riferisce, inoltre, che tramite la Famiglia di Alessio Tosini, sono stati presi contatti con l'Ospedale di Brescia, in particolare con il reparto di maxillofacciale, allo scopo di creare un percorso di cure dentistiche da indicare alle famiglie che ne fanno richiesta, il Dr. Guala ha già fissato un incontro con i responsabili dell'Ospedale in data 08/08/2013. Interviene il Sig. Giuseppe Galeone per comunicare che la Marina Militare ha attrezzato una nave sulla quale vengono fatti interventi di maxillofacciale a bambini e le famiglie possono alloggiare gratuitamente per il tempo necessario all'intervento, la nave si sposta nei porti d'Italia. La Dr.ssa Pedrinazzi indica l'Istituto Serafico di Assisi per ogni tipo di cura.

Prende la parola la Vice Presidente Manuela Barbini dicendo che è stata contattata da una famiglia di Bergamo che ha adottato un bambino di 18 mesi Cri du Chat, purtroppo non è riuscita a ricontattarli. Il Dott. Sangalli interviene dicendo che ne è a conoscenza, sia lui che la Sig.ra Barbini si occuperanno di rintracciarli.

Maura Masini legge le comunicazioni, qui allegare, arrivate da due famiglie, la prima della Sig.ra Denise Pagano mamma di Lorenzo Laudato e la seconda di Urbano Pietro Mimmo, papà di Primiano Massimo Mimmo. Indica la possibilità di organizzare dei mini raduni nella varie regioni italiane, per poter dare maggiore impulso alla

nuova ricerca genetica e ottenere maggiori informazioni per il Database.

Vengono indicate le date per il Prossimo Raduno Nazionale a San Casciano V.P., 14-15-16-17 Novembre 2013, tutti i membri approvano. Come da richieste pervenute da varie famiglie questo raduno avrà come argomento principale "L'affettività e la sessualità". Per questo dovrà essere organizzato in maniera diversa dai precedenti trovando un luogo che si presti maggiormente alla riflessione, alla condivisione e all'intimità. Siamo in attesa di un preventivo da Villa Le Corti che ha queste caratteristiche di accoglienza.

Pedrinazzi interviene dicendo che il raduno dovrà servire soprattutto per aiutare quei genitori di CDC adulti che hanno difficoltà nell'affrontare il desiderio di autonomia dei figli che cercano un'affettività fuori dalla famiglia più che avere un desiderio di sessualità. Interviene Tognon considerando l'opportunità di separare il desiderio di affettività da quello della sessualità. Viene data la parola al Dott. Marino Ostanel, psicologo, per spiegare come avrebbe pensato di affrontare l'argomento. Il Dott. Ostanel vorrebbe riservare un colloquio individuale per ogni famiglia, inizia una discussione sui tempi che non basteranno per poter dare suggerimenti quotidiani alle famiglie che partecipano a questi raduni anche per ricevere indicazioni applicabili immediatamente. Il dr. Ostanel si offre comunque per dare la possibilità di affrontare l'argomento insieme alle famiglie e offre l'opportunità di contattare una collega che potrebbe intervenire a dare una mano per i colloqui individuali. Cavari comunica inoltre che è stato contattato il Prof. Lascioli, esperto sull'argomento sessualità e handicap dell'Università di Verona, collega del dr. Sangalli.

Il dr. Guala mostra alcuni articoli scientifici e non che possono essere utili al lavoro dell'associazione ed invita la segreteria a duplicarli ed inviarli a tutti i membri.

Cavari si impegna a far pervenire a tutti i membri i dati relativi all'organizzazione staunitense *Five P Minus Society* e alla piattaforma RareConnect di condivisione europea sulle malattie rare.

La riunione si conclude alle ore 18,30