



Sede legale:
Via Machiavelli 56 (c/o Palazzo Comunale), 50026 San Casciano Val di Pesa (Firenze)
Tel./fax: 055 / 82.86.83, E-mail: abc@criduchat.it - Internet: www.criduchat.it
Codice fiscale: 94057480488

ABC ASSOCIAZIONE BAMBINI CRI DU CHAT

Indice

La sindrome del Cri du chat	3
Dalla diagnosi alla cura	3
La nascita di ABC	3
Gli obiettivi dell'associazione	3
I portatori di interesse (stakeholder)	3
La struttura associativa	4
La ricerca scientifica	6
La ricerca sulle linee guida educative e terapeutiche	6
Il "Progetto Luigi Mayer Educazione e Terapia"	6
I raduni delle famiglie e i convegni scientifici	7
ABC, volontariato e comunità	7
La raccolta fondi e i nostri sostenitori	7
L'informazione e la comunicazione	7
I Progetti ABC	8
Famiglie ABC 2012	9
La ricerca scientifica 2012	9
Il Progetto Luigi Mayer Educazione e Terapia 2011-12	10
I Raduni 2012	12
Nuovi Progetti 2012	13
Altre attività 2012	13
Conclusioni	14



A.B.C. ASSOCIAZIONE BAMBINI CRI DU CHAT

ci occupiamo di una rara malattia genetica

aiutiamo le famiglie colpite

ABC AIUTA AIUTA ABC
fai una donazione
www.criduchat.it

aiutiamo la ricerca scientifica

attiviamo progetti speciali

aiutiamo l'inserimento scolastico

offriamo informazioni adeguate

ABC AIUTA AIUTA ABC
ed i suoi progetti di ricerca scientifica

collaboriamo con le istituzioni

informazioni su
www.criduchat.it
abc@criduchat.it
ABC ANCHE SU
[facebook](#)

ABC ASSOCIAZIONE BAMBINI CRI DU CHAT

La sindrome del Cri du chat

"Cri du chat" è il nome che il genetista francese Jerome Léjeune ha dato nel 1963 a una sindrome riconoscibile fin dalla nascita a causa del vagito acuto e flebile come un miagolio. Con la parola "sindrome" s'indica la presenza, nello stesso soggetto, di alterazioni diverse che dipendono dallo stesso meccanismo causale. In questo caso la causa è la perdita (delezione) di una parte del braccio corto del cromosoma 5. Si tratta di una malattia rara, infatti l'incidenza è compresa fra 1/15.000 e 1/50.000 nati vivi.

La perdita di una parte del patrimonio genetico, coinvolge purtroppo anche lo sviluppo cerebrale con conseguente microcefalia (circonferenza cranica inferiore alla norma) e ritardo dello sviluppo psicomotorio. Le manifestazioni cliniche presentano una variabilità individuale, legata in buona parte al tipo e all'ampiezza della delezione.

In ogni caso lo sviluppo psicomotorio può trarre giovamento dai precoci interventi riabilitativi ed educativi." Nel 2012 ABC ha 189 famiglie attive registrate. Il Registro italiano della Sindrome del Cri du chat, avviato negli anni Ottanta dalla Prof.ssa Paola Cerruti Mainardi, conta 287 pazienti censiti.

Dalla diagnosi alla cura

Quando a una famiglia viene comunicata la diagnosi di questa malattia vengono acquisiti sintomi di smarrimento e di crisi a causa dell'evento inatteso e sconosciuto che riguarda la propria figlia/o. La scarsità di notizie sulla rara sindrome e la mancanza di linee guida terapeutiche sulle possibilità di crescita e sviluppo non aiutano a superare questo momento. Per i genitori si viene a creare una situazione molto difficile da affrontare, un senso d'impotenza e solitudine che portano a una difficile gestione della vita quotidiana. Doversi adattare a questo nuovo stato di cose implica un profondo cambiamento delle abitudini che porta spesso alla perdita della capacità lavorativa per uno dei genitori, quasi sempre la madre.

Sono poche ancora le *Aziende Sanitarie Locali* che offrono un follow-up e un supporto adeguato che copra le necessità dei malati rari. Talvolta per le famiglie si aggiungono complicanze sul riconoscimento della malattia e sull'inserimento scolastico che risulta difficile a causa della scarsa preparazione della scuola nell'affrontare questo tipo di disabilità. La famiglia si rende conto che le istituzioni non offrono risposte adeguate ad affrontare le cure e l'assistenza, la famiglia non viene sostenuta adeguatamente. Oggi non è possibile pensare che tutti gli operatori sanitari siano adeguatamente informati sulle conseguenze della malattia rara e sulle linee guida da seguire per la crescita e lo sviluppo. Oggi non è possibile pensare che tutti i *centri di riferimento per le malattie rare* presenti sul territorio siano sufficientemente preparati ad affrontare la cura di migliaia di malattie rare.

La nascita di ABC

L'ABC Associazione Bambini Cri du chat è nata a San Casciano in Val di Pesa in provincia di Firenze nell'ottobre 1995 per l'iniziativa di Maura Masini, mamma di Timothy, che, data la scarsità delle informazioni sulla malattia del suo bambino ricevute al momento della diagnosi, si è messa in contatto con altre famiglie che condividevano i suoi stessi problemi.

Con l'aiuto importante del Comune di San Casciano in Val di Pesa, l'associazione ABC fu fondata in presenza del notaio e i soci fondatori, chiedendo subito dopo di essere inclusa nell'elenco delle organizzazioni onlus no-profit. Nel 1996 fu organizzato il primo raduno delle famiglie a San Casciano con il fondamentale apporto del volontariato locale.

Il grande lavoro di ABC è stato anche quello di mettere insieme le poche figure professionali che conoscevano la sindrome, medici e terapisti che avevano come pazienti una persona CDC. Si costituì un Comitato Scientifico che potesse approfondire lo studio sulla malattia e offrire linee guida adeguate alle famiglie.

Iniziarono così gli incontri e le visite tra questi specialisti e le famiglie ABC, iniziò così anche lo studio sulla crescita e sviluppo delle persone con questa malattia, la prima volta nella storia. In questa prima fase di crescita, furono importanti anche gli incontri effettuati ad alcuni convegni internazionali che dettero fiducia per la continuazione del lavoro iniziato.

Gli obiettivi dell'associazione

1. Diffondere tutte le informazioni disponibili sulla malattia alle famiglie e agli operatori.
2. Mettere fine all'isolamento delle famiglie, scambiando le proprie esperienze e, con le proprie testimonianze, fornire utili suggerimenti in uno spirito di mutuo aiuto.
3. Promuovere e sostenere la ricerca scientifica e progetti specifici di aiuto e assistenza.
4. Approfondire le conoscenze sulla crescita e lo sviluppo dei bambini colpiti dalla malattia per mettere a disposizione valide linee guida per aggiornare e adeguare gli interventi dei vari operatori sanitari, della scuola, e di assistenza sociale.
4. Informare l'opinione pubblica sull'esistenza di questa malattia.
5. Sensibilizzare le Istituzioni e il Servizio Sanitario al fine di porre in atto strumenti di supporto alle famiglie colpite.

I portatori di interesse (stakeholder)

ABC ha nel proprio registro circa 200 pazienti con SCDC associati, corrispondenti a 200 famiglie. Intorno a loro vivono ed interagiscono i parenti, pediatri, medici di famiglia, dentisti, specialisti di vario tipo, terapisti, assistenti sociali, insegnanti di sostegno, educatori, volontari. Stimiamo quindi di avere circa un minimo di 2400 portatori di interessi intorno ai soci ABC.

A questi si aggiungeranno gli attori della comunità scientifica, i centri specializzati nelle malattie rare, ricercatori, studenti, operatori sanitari, facoltà universitarie, organizzazioni e associazioni internazionali su SCDC e delle malattie rare e chi a vario titolo è interessato ad approfondire l'argomento.

ABC ASSOCIAZIONE BAMBINI CRI DU CHAT

La struttura associativa

ABC è un'organizzazione di volontariato riconosciuta, ha quindi l'obbligo di portare avanti le varie attività con una prevalenza di lavoro offerto da volontari non retribuiti. Dal 1998 è anche Organizzazione Non Lucrativa di Utilità Sociale (ONLUS). ABC non porta avanti nessun'attività commerciale, non è in possesso di partita iva.

ADERENTI ALL'ASSOCIAZIONE COME DA STATUTO	n°336
SOCI BENEFICIARI (i pazienti con SCDC registrati in Abc come famiglie)	n° 191
SOCI ORDINARI (le persone che hanno pagato la quota di iscrizione annuale)	n° 128
SOCI FONDATORI (le persone che nel 1995 si sono riunite e hanno sottoscritto l'Atto costitutivo e lo Statuto ABC)	n°16
SOCI BENEMERITI (persone che effettuano donazioni di una certa rilevanza)	n°1

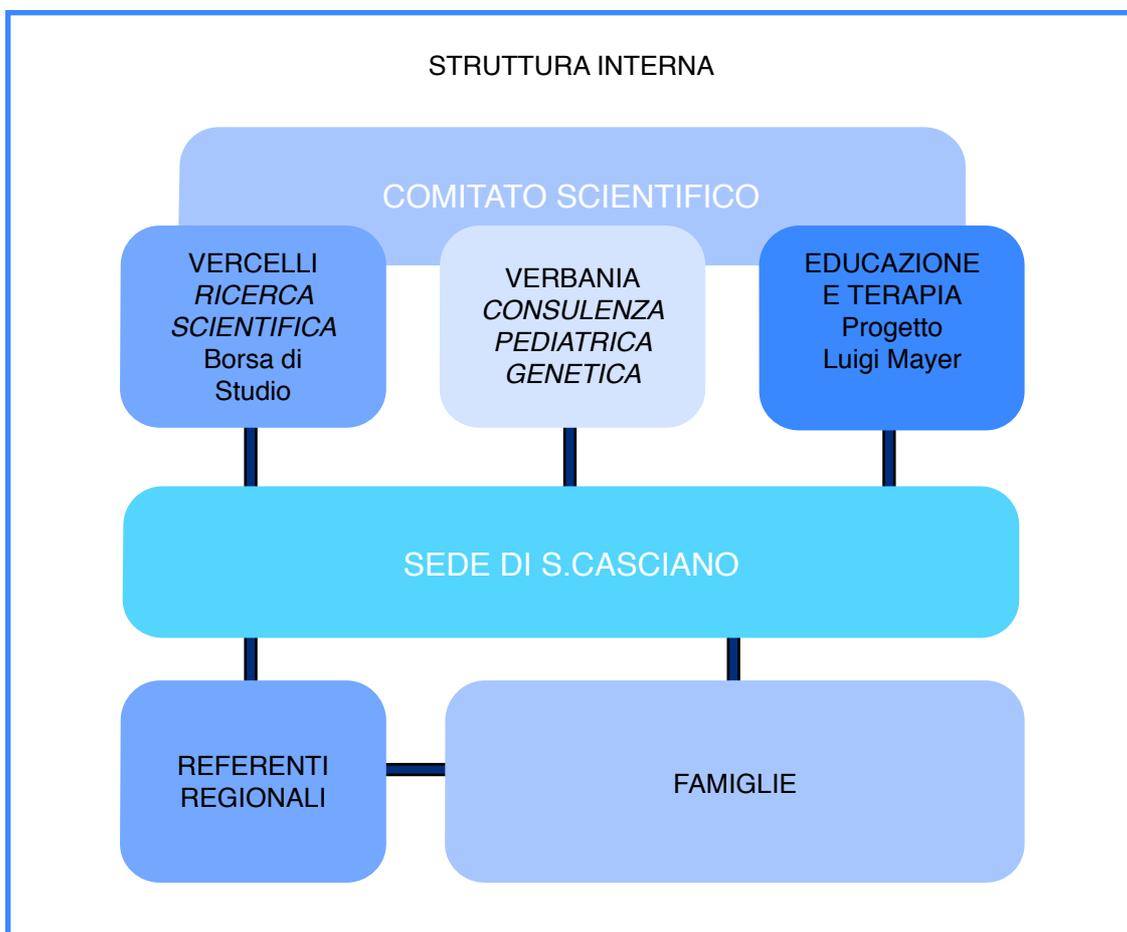
ABC ha sede centrale e ufficio operativo a San Casciano in Val di Pesa. La sede offre un servizio di prima accoglienza informativa per le nuove famiglie che, secondo le necessità, vengono indirizzate ai vari specialisti. Nella sede si comunica con le famiglie e con gli operatori che si occupano della malattia, si mettono in comunicazione fra loro. La sede offre anche un primo servizio di consulenza su argomenti legati alla disabilità, all'inserimento scolastico e a problemi legali. Inoltre è disponibile un servizio di reperibilità telefonica 24 h.

Tutte le attività della sede sono portate avanti grazie anche all'apporto del lavoro di due dipendenti con contratto a tempo parziale.

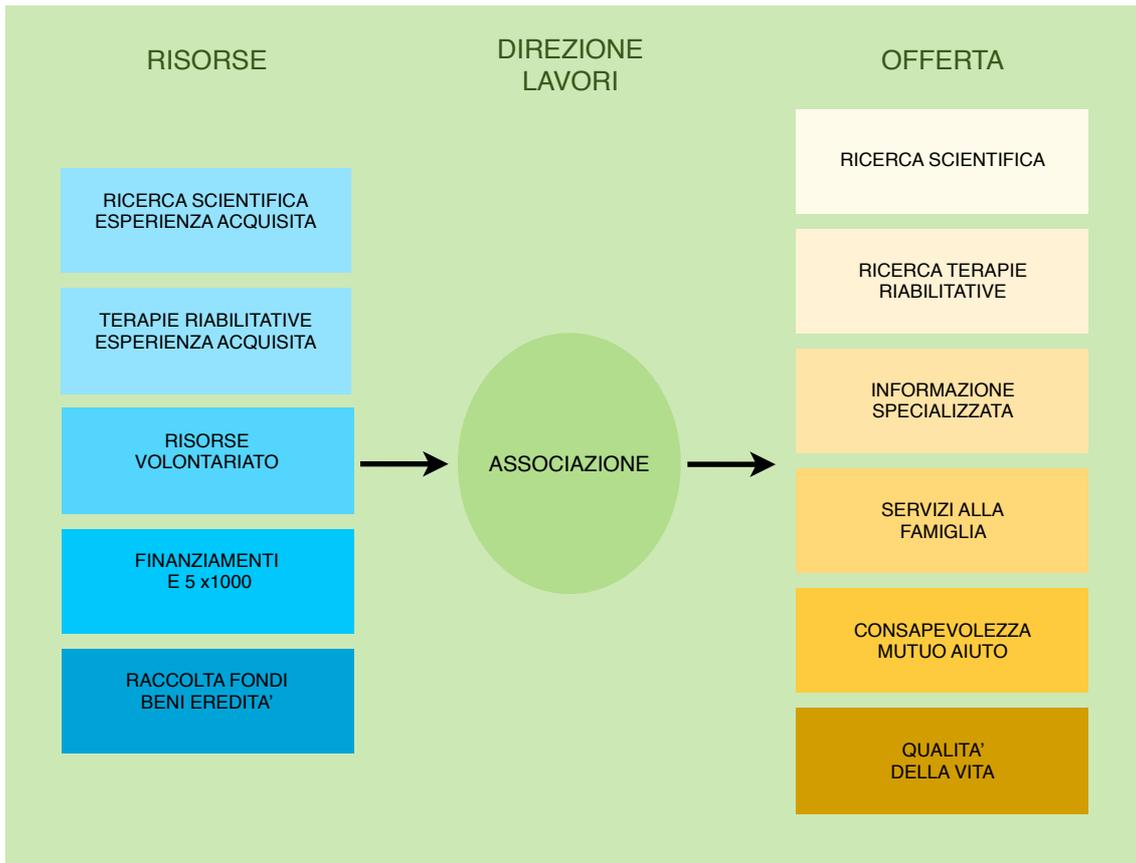
ABC ha un *Comitato Scientifico* formato da membri di diverse discipline inerenti allo studio e la cura della malattia. Dalla sede si opera il coordinamento con il Comitato scientifico per quanto riguarda i progetti, le attività di ricerca e l'organizzazione dei raduni e dei convegni. Il Comitato Scientifico si riunisce almeno una volta all'anno.

ABC ha un *Comitato Direttivo* eletto dall'*Assemblea dei Soci* che si riuniscono ogni anno per approvare il bilancio e discutere sui principali temi amministrativi, organizzativi e d'indirizzo dei progetti. Il Comitato direttivo ha eletto un tesoriere che verifica la contabilità e redige il bilancio annuale.

ABC ha creato alcuni referenti regionali che offrono informazioni e un servizio di primo contatto con le nuove famiglie.



ABC ASSOCIAZIONE BAMBINI CRI DU CHAT



ABC ASSOCIAZIONE BAMBINI CRI DU CHAT

La ricerca scientifica

Dall'ottobre 1995 molta strada è stata fatta grazie anche al prezioso lavoro di molti volontari e professionisti: nel 2012 l'associazione ha registrate 189 famiglie e il Registro italiano della Sindrome del Cri du chat, avviato negli anni Ottanta dalla Professoressa Paola Cerruti Mainardi, raccoglie dati su oltre 287 pazienti. Grazie al supporto dell'associazione, che finanzia ogni anno una borsa di studio, è stato svolto un progetto di ricerca su un ampio numero di bambini Cri du chat, che si è avvalso delle più recenti tecniche di analisi citogenetico-molecolare e di collaborazioni nazionali e internazionali. Il Progetto ha avuto anche il supporto di Telethon Italia e i risultati ottenuti sono stati presentati ai più importanti Congressi di genetica in Italia e negli Stati Uniti, e alle riunioni dell'Associazione delle famiglie di bambini Cri du chat nel Regno Unito.

I risultati degli studi finora pubblicati riguardano la valutazione dello sviluppo psicomotorio in un numeroso gruppo di bambini Cri du chat, che ha consentito l'elaborazione di un grafico dello sviluppo specifico per questi bambini, prima d'ora non disponibile. Uno studio collaborativo internazionale ha consentito di ottenere *curve di crescita* specifiche per peso, statura, circonferenza cranica.

I risultati dello studio di correlazione genotipo-fenotipo su un elevato numero di bambini Cri du chat, che hanno dimostrato una correlazione fra la gravità clinica e l'ampiezza della delezione, sono rilevanti sul piano pratico in quanto consentono di valutare il bambino in modo più preciso e personalizzato rispetto al passato, utile per la diagnosi, la prognosi e gli interventi riabilitativi.

La diffusione di queste e altre informazioni che deriveranno dai risultati degli studi in corso, può fornire suggerimenti per l'assistenza ai bambini colpiti da questa sindrome genetica a pediatri, genetisti, operatori sanitari e in particolar modo alle famiglie.

Possiamo dire inoltre che siamo divenuti referenti mondiali per le informazioni scientifiche sulla Sindrome, ricordiamo l'importante collaborazione della Prof. Cerruti Mainardi con Orphanet, e che è stato merito dello spirito di collaborazione che si è creato tra le famiglie e i professionisti, e che i risultati ottenuti sono derivati dall'impegno di tutti. Il legame che si è instaurato, e che diventa sempre più stretto con il passare del tempo, il diverso stato d'animo rispetto al passato, sono di conforto e stimolo a proseguire sulla strada intrapresa. Si ringraziano anche l'Associazione Amici della Pediatria di Vercelli e la Cassa di Risparmio di Vercelli che hanno sempre contribuito al lavoro svolto.

La ricerca sulle linee guida educative e terapeutiche

I nostri bambini crescono come tutti i bambini, diventando ragazzi e poi adulti. Il lavoro svolto in questo senso dall'equipe del nostro Comitato Scientifico ha raggiunto notevoli risultati. Oggi infatti è grazie anche a quello che sappiamo sui risultati degli esami genetici che noi possiamo affrontare in modo più consapevole i casi che ogni anno arrivano in associazione.

I raduni organizzati dall'associazione servono, oltre che per mettere in comune le proprie esperienze, per seguire negli anni l'evoluzione nella crescita e nello sviluppo. Grazie al fondamentale e importante lavoro di assistenza e controllo oggi abbiamo tanta esperienza in più per poter seguire i nostri bambini, futuri adulti. I problemi sono sempre tanti e vari ma oggi sappiamo meglio come affrontarli e sappiamo anche che con impegno, dedizione e perseveranza possiamo migliorare la qualità della vita dei soggetti CDC e delle loro famiglie.

Il "Progetto Luigi Mayer Educazione e Terapia"

L'esperienza di formare una figura specializzata nella SCDC è stata avviata nel 2002 (*Progetto formazione terapisti*), e aveva come primo obiettivo la formazione di un terapeuta presso l'equipe scientifica dell'associazione, un terapeuta che per la prima volta si specializzasse su questa malattia rara e potesse offrire consigli utili alle famiglie. Il secondo obiettivo è stato quello di rendere concreto l'operatività del terapeuta (*Progetto terapisti*) iniziando una lunga serie di visite sul luogo di residenza delle famiglie con figlio CDC (2003 - 2006) e avviare, oltre all'assistenza ai genitori e ai vari operatori e insegnanti di sostegno, la raccolta dei dati sullo sviluppo intellettivo, motorio, del linguaggio e soprattutto sul comportamentale del bambino.

La terapeuta conduttrice della prima e seconda fase di quest'impegnativo progetto è stata la Dr.ssa Serena Nardi, che si è formata con l'indispensabile aiuto del Comitato scientifico ABC. Il risultato di questo lavoro durato tre anni, è stato riassunto in una pubblicazione "*La SCDC, aspetti caratteristici e linee guida applicative*" in forma guida riportando importanti osservazioni sulla sindrome e utili indicazioni per noi genitori e per chi lavora con i nostri figli. Questo progetto è stato realizzato con il contributo della Fondazione MPS e la collaborazione di alcuni comuni di residenza che hanno contribuito economicamente.

Nel 2006, grazie a una donazione della Sig.ra Renata Mayer Fargion in ricordo del figlio prematuramente scomparso, è stato messo a punto il Progetto Luigi Mayer Educazione e Terapia. Le visite programmate presso il luogo di residenza delle famiglie ABC continua tuttora, affidate al lavoro del dott. Fabio Tognon, pedagogista speciale, collaboratore da molto tempo del nostro Comitato Scientifico.

Il progetto prevede sempre la messa in pratica di linee guida per le famiglie ma punta molto anche sull'inserimento scolastico. Vengono quindi programmati anche incontri con insegnanti di sostegno ed educatori, per poter collaborare nell'offrire un buon Piano Educativo Individuale ai nostri bimbi o ragazzi in accordo con la scuola.

Questi sono stati i maggiori risultati ottenuti con questo progetto di assistenza:

- Maggiore capacità reattiva dei familiari davanti a un evento grave e inatteso.
- Migliori prospettive di sviluppo futuro della famiglia.
- Migliore gestione dello stato di disabilità in famiglia e nella comunità.
- Migliori e mirate prestazioni terapeutiche e sanitarie.
- Miglioramento del rapporto tra istituzioni e famiglia.
- Migliore apprendimento scolastico dell'alunno disabile
- Migliore prestazione degli insegnanti di sostegno ed educatori
- Migliore rapporto famiglia-alunno-insegnante-scuola

Ulteriori informazioni sul sito ABC www.criduchat.it.

ABC ASSOCIAZIONE BAMBINI CRI DU CHAT

I raduni delle famiglie e i convegni scientifici

A San Casciano in Val di Pesa, nel marzo 1997, si è tenuto il primo raduno nazionale al quale hanno partecipato 21 famiglie con figli di età compresa tra 14 e 32 anni. I raduni vengono organizzati in media una volta all'anno e offrono la possibilità di nuovi contatti tra le famiglie, molte delle quali si trovavano per la prima volta davanti a un altro bambino, ragazzo, adulto con la sindrome del Cri du chat. Vengono discusse problematiche riguardanti alla malattia, alla disabilità, rapporto con le istituzioni e problemi legali e vengono fatti approfondimenti come quelli sull'amministrazione di sostegno o il "dopo di noi". Vengono affrontati argomenti riguardanti alla salute come, per esempio, la corretta igiene orale o problemi di scoliosi. I raduni sono anche l'occasione per fare ricerca, vengono portate avanti alcune indagini come, per esempio, quella fonetica, sugli eventuali problemi di anestesia, vengono effettuati prelievi ematici per la ricerca genetica. Tutto questo ricorrendo a specialisti dei vari settori che offrono il loro lavoro gratuitamente.

Durante il raduno i bambini vengono visitati e seguiti dall'equipe di specialisti che fanno parte del Comitato scientifico che, all'interno di un convegno apposito, offrono gli aggiornamenti sulla ricerca e le linee guida sulle terapie e sull'educazione a chi ne ha bisogno.

Il raduno è sempre organizzato e realizzato con l'indispensabile apporto del volontariato locale.

Nelle regioni del Nord Italia vengono organizzati ogni anno importanti raduni di tipo sportivo/ricreativo, ogni anno in un posto diverso, montagna, mare, acque termali, e con attività sempre diverse come l'atletica, l'equitazione, il nuoto o lo sci. A questi raduni partecipano come sempre anche i membri del Comitato Scientifico che interagiscono con le famiglie e proseguono le loro indagini scientifiche. Nell'organizzazione di questi raduni, oltre alle amministrazioni locali, vengono coinvolte associazioni di volontariato e associazioni sportive, dilettantesche e professionali.

Nelle regioni del Sud sono stati organizzati due importanti raduni a Capua in Provincia di Caserta con un apposito convegno a cura del Comitato scientifico. Questi due raduni hanno raccolto gran parte delle famiglie provenienti dalle regioni del Sud Italia.

ABC, volontariato e comunità

ABC è un'associazione che fa parte delle Organizzazioni Non Lucrative di Utilità Sociale (Onlus), è un'associazione No-Profit, cioè non trae profitto economico dalle proprie attività. ABC è un'associazione che trae benefici da lavoro volontario e dal rapporto con altre associazioni di volontariato. La gran parte del lavoro effettuato dall'associazione è frutto del lavoro volontario di medici, specialisti della riabilitazione, pedagogisti e di altre figure professionali. ABC è un'associazione nazionale e deve molto alla comunità dove ha la propria sede. La comunità di San Casciano ha da sempre appoggiato l'associazione, sia con le varie amministrazioni comunali, che si sono susseguite fin dal 1995, che con i tanti volontari e associazioni di volontariato presenti sul territorio limitrofo. L'ABC impiega circa 100 volontari per ogni raduno annuale organizzato, che si occupano della logistica, dell'accudimento dei bimbi e delle famiglie, della ristorazione; nell'organizzazione di ogni raduno vengono coinvolte varie associazioni di volontariato. La frequentazione dei raduni ha messo inoltre in comunicazione persone e realizzato vere e proprie amicizie. Sul territorio nazionale il discorso è diverso, è l'associazione che crea la comunità per le famiglie. Molti dei familiari di una persona con CDC si sentono parte di questa comunità. In alcune realtà ABC inoltre ha aiutato la sensibilizzazione di alcune comunità, come S.Giorgio di Livenza (VE) e S.Giorgio Ionico (TA), organizzando convegni ed eventi sui temi delle malattie rare e la disabilità, riuscendo a raggiungere ottimi risultati. A Caserta ABC ha supportato il corso "Handicap e scuola: Il Bambino disabile e i problemi sensoriali, motori e di apprendimento" tenuto dalla Dr.ssa Marilena Pedrinazzi e dal Dott. Luigi Sangalli, indirizzato agli insegnanti di sostegno, operatori e terapisti della riabilitazione e realizzato in collaborazione con la Provincia.

La raccolta fondi e i nostri sostenitori

L'Associazione Bambini Cri du chat si è da sempre autofinanziata. L'autofinanziamento avviene attraverso un grande e faticoso lavoro che porta a organizzare eventi, come partite del cuore, concerti e spettacoli di ogni tipo, cene o pranzi conviviali, banchini per vendita oggetti presso sagre o fiere, lotterie interne alle famiglie e altro ancora.

Una parte dei finanziamenti viene dal tesseramento annuale tra le famiglie ABC, i parenti, gli amici e chi è sensibile alle nostre problematiche. Una parte viene da semplici cittadini, studenti delle scuole che organizzano sottoscrizioni a nostro favore, comitati, condomini, uffici, dipendenti di ditte o aziende. Una parte viene da donazioni anche anonime. Una parte viene da occasionali sponsorizzazioni dei commercianti, ditte varie, banche. Questi sono i soldi che fanno vivere l'ABC, le spese per le bollette, il lavoro di ufficio, le spedizioni, le borse di studio, l'attivazione dei progetti di ricerca e l'organizzazione dei raduni che, ricordiamo anche qui, vengono gestiti quasi esclusivamente con l'apporto fondamentale del volontariato.

Un discorso a parte va fatto per i progetti. ABC mette a punto progetti che poi vengono proposti a Fondazioni, Istituzioni, pubbliche e private, ma è quasi sempre l'associazione che deve anticipare i fondi che poi vengono in parte rimborsati da queste ultime. Le risorse acquisite con il 5 per 1000 sulla dichiarazione dei redditi sono diventate indispensabili al proseguimento delle nostre attività e vengono utilizzate per sostenere i costi della borsa di studio o dei progetti. Nonostante ABC sia una piccola associazione siamo riusciti ad avere più di 1000 fedeli sottoscrittori di questo contributo.

L'informazione e la comunicazione

Uno dei principali obiettivi dell'associazione è quello di diffondere le informazioni sulla malattia e i rispettivi aggiornamenti. ABC ha realizzato varie pubblicazioni frutto del lavoro del Comitato Scientifico:

1. "La Sindrome del Cri du chat". Il libretto divulgativo realizzato dal Comitato Scientifico, stampato e distribuito a cura dell'Associazione Bambini Cri du chat e con il contributo della Regione Veneto, offre informazioni scientifiche, informazioni sulla riabilitazione e linee guida generali sulla sindrome. Il risultato del lavoro congiunto delle nostre famiglie insieme agli specialisti, il primo lavoro di questo genere realizzato sulla SCDC.

ABC ASSOCIAZIONE BAMBINI CRI DU CHAT

1. "Articolo sulla Rivista Italiana di Pediatria". Edizione in lingua italiana di un articolo uscito sulla Rivista italiana di Pediatria in lingua inglese, a cura della Prof.ssa Paola Cerruti Mainardi, stampato e distribuito a cura dell'Associazione Bambini Cri du chat, offre informazioni essenziali sulla ricerca genetica sulla sindrome.
2. "La Sindrome del Cri du chat, aspetti caratteristici e linee guida applicative". Una guida a cura della dr.ssa Serena Nardi, frutto della collaborazione con il Comitato Scientifico. Questo lavoro è stato concepito per tutti coloro che confrontandosi con questa malattia rara hanno bisogno di saperne di più, un'importante strumento per genitori, insegnanti, terapisti, educatori. È il frutto di una lunga serie di visite sul luogo di residenza delle famiglie con figlio CDC avviando, oltre all'assistenza ai genitori e ai vari operatori e insegnanti di sostegno, la raccolta dei dati sullo sviluppo intellettivo, motorio, del linguaggio e soprattutto comportamentale del bambino.
3. Il "Giornalino ABC" è parte integrante della storia dell'Associazione, con articoli sulle attività e le iniziative, ma è anche fonte d'informazioni utili e di aggiornamento sulla ricerca scientifica e sulla riabilitazione. I contributi sono molteplici, sia dagli operatori sia dalle famiglie, un'altro strumento per creare comunità.

ABC si affida inoltre al sito internet per offrire, tramite download gratuito, tutte le pubblicazioni e il materiale disponibile in modo che chiunque possa, in qualunque luogo e momento, avvalersi di queste risorse. Alcune pubblicazioni sono state tradotte in lingua inglese e recentemente anche in lingua polacca grazie a una collaborazione con l'Università della Slesia. Il sito internet viene inoltre utilizzato sempre più come primo contatto da chi ha bisogno d'informazioni sulla malattia, siano esse famiglie o operatori ed è stato realizzato in modo che possa essere fruito semplicemente da chiunque.

È stata creata una pagina sul social network *Facebook*. Questa pagina ha la caratteristica di poter offrire prime informazioni sull'attività dell'associazione e di poter essere aggiornata facilmente. Esiste anche un Gruppo Facebook ABC, fonte di contatti, conoscenze, mutuo aiuto fra famiglie. La sede inoltre è fonte e crocevia di notizie e aggiornamenti e punto di riferimento per varie problematiche legate alla malattia e alla rispettiva condizione di disabilità.

I Progetti ABC

Qui di seguito sono elencati alcuni progetti. Alcuni sono finalizzati alla ricerca scientifica e alle terapie, altri sono finalizzati a offrire un servizio migliore e a migliorare il funzionamento dell'associazione. Alcuni sono iniziati, alcuni sono in corso di svolgimento, altri sono in attesa di finanziamento.

Ricordiamo che la nostra Associazione ha ottenuto, per la ricerca genetica, un'importante contributo da Telethon Italia. Anche altre sensibili Istituzioni si sono prodigate per fare in modo che i nostri progetti fossero portati a termine. A tal proposito vogliamo nuovamente ringraziare la Fondazione Monte dei Paschi di Siena, la Regione Veneto, la Provincia di Caserta, il Comune di San Casciano in Val di Pesa, il Comune di Montemurlo, il Comune di Caorle, il Comune di S.Stino di Livenza, il Comune di Feltre, il Comune di Roma, il Comune di Napoli, il Comune di Aosta, il Comune di S.Giorgio Ionico etc.).

Di seguito un elenco di alcuni progetti ABC. Le persone o gli enti interessati ad avere informazioni dettagliate possono rivolgersi alla segreteria dell'Associazione.

PROGETTI REALIZZATI

1. Progetto sui *problemi medici, nutrizionali e comportamentali sui bambini e adolescenti affetti dalla sindrome del Cri du chat* e impatto sulle famiglie con un bambino affetto da una malattia genetica per la quale non vi è la possibilità di terapie farmacologiche o chirurgiche. (realizzato dalla prof. Paola Cerruti Mainardi in collaborazione con le borsiste ABC)
2. Progetto d'indagine *assistenziale sui bambini affetti dalla sindrome del Cri du chat*. (realizzato dalla prof. Paola Cerruti Mainardi in collaborazione con le borsiste ABC)
3. Progetto sulla *correlazione genotipo-fenotipo nei bambini affetti dalla sindrome del Cri du chat* con traslocazioni, delezioni interstiziali, piccole delezioni terminali e altri riarrangiamenti cromosomici. (realizzato dalla prof. Paola Cerruti Mainardi in collaborazione con le borsiste ABC)
4. Progetto "*formazione operatori*" (realizzato in collaborazione con Fondazione MPS - 2002)
5. Progetto per la realizzazione del corso di formazione a Caserta "*Handicap e scuola: il bambino disabile e i rispettivi problemi sensoriali, motori e di apprendimento*". (realizzato 2002)
6. *Realizzazione di una pubblicazione divulgativa sulla sindrome del Cri du chat* (realizzato dal comitato scientifico ABC con il contributo della Regione Veneto - 2004)
7. Progetto sulla *storia naturale della sindrome del Cri du chat* basata sui dati del registro italiano della sindrome. Ricaduta pratica per interventi assistenziali. (realizzato dalla prof. Paola Cerruti Mainardi in collaborazione con le borsiste ABC)
8. *Progetto terapisti*: coordinamento delle terapie riabilitative ed educative dei bambini affetti dalla sindrome del Cri du chat. (realizzato in collaborazione con Fondazione MPS 2003-2006)
9. *I cambiamenti indotti dalla terapia* - realizzazione di una guida per i genitori finalizzata alla descrizione delle tecniche comportamentali ed educative. (realizzato in collaborazione con Fondazione MPS - 2007)
10. Realizzazione del *libretto divulgativo sulla sindrome in lingua inglese*. (realizzato dal comitato scientifico ABC in collaborazione e con il contributo della Sig.ra Lisa Merli - 2007)
11. Progetto *Luigi Mayer Educazione e Terapia* e 2007-2008 messa in pratica delle linee guida per la terapia e la gestione familiare ed extra familiare delle famiglie con un figlio/a con sindrome del Cri du chat (realizzato in collaborazione con Fondazione MPS - 2007).
12. Progetto *Luigi Mayer Educazione e Terapia* 2008-2009 messa in pratica delle linee guida per la terapia e la gestione familiare ed extrafamiliare delle famiglie con un figlio/a con sindrome del Cri du chat.
13. Progetto *analisi dei pazienti con la sindrome del Cri du chat con la nuova tecnica array-cgh* - 2009
14. Progetto *Luigi Mayer Educazione e Terapia* 2009-2010 messa in pratica delle linee guida per la terapia e la gestione familiare ed extrafamiliare delle famiglie con un figlio/a con sindrome del Cri du chat.

ABC ASSOCIAZIONE BAMBINI CRI DU CHAT

15. Progetto *Luigi Mayer Educazione e Terapia* 2010-2011 messa in pratica delle linee guida per la terapia e la gestione familiare ed extrafamiliare delle famiglie con un figlio/a con sindrome del Cri du chat.
16. Traduzione in lingua inglese della pubblicazione "*La sindrome CDC - Aspetti caratteristici e linee guida applicative*".
17. Progetto *Luigi Mayer Educazione e Terapia* 2011-2012 messa in pratica delle linee guida per la terapia e la gestione familiare ed extrafamiliare delle famiglie con un figlio/a con sindrome del Cri du chat.

PROGETTI IN CORSO

1. Progetto *Luigi Mayer Educazione e Terapia* 2012-2013, messa in pratica delle linee guida per la terapia e la gestione familiare ed extrafamiliare delle famiglie con un figlio/a con sindrome del Cri du chat.
4. Progetto "*Linee Guida Database SCDC*" per la creazione di una banca dati accessibile alla ricerca scientifica, che possa offrire supporto alle famiglie e a più figure professionali che, a vario titolo, si occupano della malattia (in collaborazione con Microsoft Italia e Autostrade per l'Italia).
2. Indagine sugli "*Aspetti anestesiológicos nei pazienti affetti da SCDC*", a cura della dr.ssa Uta Emmig Medico Anestesista, Regione Piemonte, Azienda Sanitaria Locale del Verbano Cusio Ossola, Ospedale San Biagio/Domodossola.
3. Indagine sui *problemi alla colonna vertebrale*, rachide, scoliosi, a cura del dott. Gino Rocca direttore Ortopedia e Traumatologia pediatrica A.O.U. Maggiore della Carità di Novara.
4. Progetto di *revisione delle caratteristiche vocali* mediante analisi spettrografica, a cura della dr.ssa Matelda Mazzocca, medico specialista foniatra.
5. Progetto di *traduzione* di pubblicazioni con linee guida in lingue straniere.
6. Progetto di ricerca e collaborazione con la *Galliera Genetic Bank* di Genova.

PROGETTI DA REALIZZARE

7. Organizzazione 1° convegno internazionale sulla sindrome del Cri du chat.
8. Realizzazione portale internet internazionale per la condivisione delle informazioni fra le associazioni di famiglie con persone Cri du chat in tutto il mondo.
9. Progetto di visita domiciliare o a piccoli graduni regionali dei pazienti giovani o adulti persi al follow-up da molto tempo.

ATTIVITÀ 2012

Famiglie ABC 2012

Abbiamo ricevuto 5 nuove richieste di adesione all'associazione. Sono tutte famiglie con figli piccoli, da 1 a 10 anni, e per questo è stato organizzato un incontro appositamente per loro a San Casciano alla fine di agosto. Le famiglie si sono potute incontrare con alcuni membri del Comitato Scientifico, hanno potuto ottenere informazioni preziose e intraprendere un primo programma educativo e terapeutico.

Da segnalare in questo caso un prezioso contatto avuto con una genetista dell'Ospedale S.Andrea di Roma che, prima di comunicare la diagnosi alla famiglia, ci ha contattato per avere dettagliate informazioni sulla nostra attività e poter indicare un punto di riferimento. Abbiamo constatato che questo tipo di procedura ha ammortizzato lo smarrimento dei genitori inducendoli ad intraprendere fin da subito le terapie adeguate.

Siamo stati contattati da una famiglia proveniente dalla Bielorussia che è stata visitata dal dott. Guala a Verbania e ha intrapreso un percorso terapeutico con il dott. Tognon appoggiandosi a una parente residente a Trieste.

Siamo inoltre stati contattati dalle famiglie presso la sede centrale per avere informazioni a riguardo di varie questioni riguardanti l'inserimento scolastico, il riconoscimento d'invalidità, rapporti con le istituzioni, vari problemi legislativi sulla disabilità. Alle famiglie è stato dato un primo riscontro normativo salvo ulteriori approfondimenti o consulenze legali.

La ricerca scientifica 2012

È stata rinnovata la borsa di studio per la ricerca scientifica che ABC mette a disposizione della Prof.ssa Paola Ceruti Mainardi e del Dott. Andrea Guala per il grande lavoro da svolgere. La Dr.ssa Marianna Spunton è stata di nuovo la candidata privilegiata, visto il lavoro già svolto in questi anni in collaborazione di ABC e le competenze acquisite. Ricordiamo che a fianco della Dr.ssa Spunton ha lavorato la Dr.ssa Vanessa Arcuri borsista messa a disposizione dall'*Associazione Amici della Pediatria Vercellese* con i fondi della *Fondazione CR di Vercelli*.

Principali attività svolte nel 2012

- Riunione del Comitato Scientifico ABC a Milano. Gli argomenti trattati sono stati quelli riguardanti la collaborazione sulla ricerca scientifica fra gli enti preposti (Genova-Pavia) per migliorare la qualità dei dati raccolti e la loro correlazione. È stata presentata una proposta per portare avanti il nuovo Progetto Linee Guida Database SCDC

ABC ASSOCIAZIONE BAMBINI CRI DU CHAT

che sarà operativo alla fine del 2013. Importante la collaborazione attiva di Walter Gumirato, papà di Greta, che si è offerto di progettare il database e di seguirne l'avvio. In stato di avanzamento la collaborazione fra l'equipe per la ricerca genetica e l'equipe per le terapie riabilitative a uso delle prossime linee guida nel contesto della raccolta dati per il progetto Database SCDC. La dott.ssa Mazzocca, foniatra, ha proposto un'indagine sui problemi fonetici che può portare la SCDC che sarà portata avanti con alcuni semplici test registrati nell'occasione del prossimo raduno delle famiglie. Si è parlato inoltre della collaborazione avviata nel nostro comitato scientifico per quanto riguarda i dati acquisiti con il Test di Denver fino dal 2000. In pratica si tratta di confrontare i risultati nell'applicazione delle regole educative e delle terapie riabilitative proposte dal Progetto Luigi Mayer attraverso questo test. (Esempio: le nostre linee guida consigliano l'applicazione di alcune terapie che prevedono che il bimbo cammini talvolta più tardi di altri. Si vuole dimostrare che queste linee guida lo porteranno a camminare meglio e a sviluppare meglio anche il linguaggio). Questo confronto avverrà anche con la creazione di un'aggiornamento del test che servirà a raccogliere i dati sulla crescita e lo sviluppo con modifiche dovute ai progressi del lavoro svolto fino a oggi.

- Attività di diagnosi, assistenza e follow-up. Supporto durante le visite presso l'Ospedale Castelli di Verbania effettuate dal Dott. Guala e durante i raduni organizzati dall'ABC (Associazione Bambini Cri du Chat) a San Casciano in Val di Pesa il 30-31 agosto 2012 e dal 16-18 novembre 2012 e a Salsomaggiore Terme dal 21-24 marzo effettuate sia dal Dott. Guala sia dalla Dott. Liverani.
- Durante questo raduno, oltre ai colloqui con le famiglie, sono stati effettuati nuovi controlli, aggiornamento dei Test di Denver e delle schede anamnesi per ogni paziente con l'obiettivo di aggiornare le cartelle cliniche e valutare lo sviluppo psicomotorio dei ragazzi e nuovi prelievi per l'allestimento della Biobanca presso gli Ospedali Galliera di Genova. Nel 2012 sono state viste 58 famiglie.
- Sono stati effettuati 5 prelievi per le analisi citogenetico-molecolari con la tecnica Array CGH e successiva stesura delle relazioni alle famiglie con allegati grafici esplicativi. Elaborazione di tali risultati per l'inserimento in un progetto di ricerca.
- Aggiornamento e revisione del Registro italiano della Sindrome del Cri du Chat (PCM), che conta 290 pazienti e successivo inserimento all'interno del database informatico (Progetto Linee Guida Database SCDC) dei dati contenuti nelle cartelle cliniche di 188 pazienti Cri du Chat appartenenti all'archivio A.B.C. Associazione Bambini Cri du Chat
- Analisi dei dati relativi ai Test di Denver al fine di valutare per ogni paziente Cri du Chat la diversa evoluzione del raggiungimento delle singole tappe di sviluppo e quanto incidano gli interventi riabilitativi, anche in caso di uguale punto di rottura.
- Allestimento presso il Laboratorio di Genetica del Dipartimento di Scienze Genetiche, Perinatali e Ginecologiche dell'Ospedale Galliera di Genova della Banca del DNA dei pazienti Cri du chat italiani. Raccolta di 58 campioni.
- Partecipazione al corso teorico pratico organizzato dal Dipartimento di Genetica e dal Dipartimento di Medicina Molecolare Università degli Studi di Pavia in collaborazione con l'ACCMED "Corso avanzato di citogenetica costituzionale: il cariotipo molecolare perché, quando e come", direttori F. Dagna Bricarelli e O. Zuffardi. Genova, presso l'E.O. Ospedali Galliera in data 13-15 giugno 2012.
- Partecipazione a gruppi di lavoro, organizzati da ABC, per la progettazione e i possibili miglioramenti del nuovo database informatico il cui progetto prevede l'organizzazione e la digitalizzazione di tutto il Registro italiano
- Partecipazione a tavole rotonde con la Prof.ssa Orsetta Zuffardi, Dott.ssa Annalisa Vetro, Dott. Mauro Pierluigi, Dott. Andrea Guala, Dott.ssa Michela Malacarne, Dott.ssa Chiara Baldo, Direttore del S.C. Laboratorio di Genetica Umana Dott. Domenico Coviello, presso gli Ospedali Galliera di Genova. Durante queste riunioni è stato approvato un nuovo progetto di ricerca il quale si avvale di una collaborazione a livello internazionale. Esso consentirà la raccolta di materiale genetico con successive analisi incrociate attraverso le tecniche Array CGH e Next Generation Sequencing che permetteranno una migliore definizione della delezione, una più approfondita correlazione genotipo-fenotipo e un'analisi più specifica sulle diversità fenotipiche nella popolazione CdC.
- Presso il reparto di Pediatria degli Ospedali Riuniti di Verbania il Dott. Andrea Guala ha incontrato la Famiglia di Irina, una bimba CDC proveniente dalla Bielorussia. L'incontro, alla presenza della Presidente ABC Maura Masini, ha chiarito metodi e percorsi nella diagnosi e nelle terapie che ABC adotta in Italia. Successivamente la famiglia avrà un'incontro con il Dott. Fabio Tognon, conduttore del Progetto Mayer Educazione e Terapia, per concordare una possibile collaborazione per la crescita e lo sviluppo di Irina.

Il Progetto Luigi Mayer Educazione e Terapia 2011-12

Nel periodo settembre 2011 agosto 2012 si è svolto, per il quinto anno consecutivo, il Progetto Luigi Mayer. Come negli anni scorsi ha garantito a tutte le famiglie iscritte all'associazione che vi hanno aderito, interventi domiciliari, condotti dal dott. Tognon Fabio (pedagogista speciale), e con vari operatori e istituzioni scolastiche sul luogo di residenza. Il progetto è stato finanziato con i fondi acquisiti dal 5 per 1000, dai contributi di alcune amministrazioni comunali e da un contributo delle famiglie. Sono stati valutati attentamente anche alcuni casi particolari che per varie motivazioni hanno avuto attenzioni particolari.

Da settembre 2011 ad agosto 2012 sono state visitate 33 famiglie e sono state effettuate 60 visite (non per tutte è stato possibile fare due interventi). 31 famiglie avevano già partecipato al precedente Progetto Mayer: dato rilevante per numero in proporzione al totale delle famiglie aderenti.

Anno	2008-2009	2009-2010	2010-2011	2011-2012
N. famiglie aderenti	36	43	37	33
Famiglie nuove	10	14	5	2
Famiglie conosciute	26	29	32	31

ABC ASSOCIAZIONE BAMBINI CRI DU CHAT

A ogni famiglia è stato dedicato il tempo necessario per assistere e partecipare attivamente alla valutazione del livello neuro funzionale del bambino, alla stesura del programma e agli eventuali incontri con enti e persone di riferimento al caso.

Gli incontri con le famiglie sono stati raggruppati in conformità alle regioni di appartenenza. Ciò ha permesso di risparmiare tempo e denaro, alleggerendo l'organizzazione delle consulenze e riducendo i costi dei viaggi e le spese a essi correlate.

Le famiglie dell'associazione viste, distribuite nelle diverse regioni italiane, risiedono: una in Liguria, tre in Lombardia, una in Trentino Alto Adige, una in Friuli Venezia Giulia, tre in Emilia Romagna, cinque in Toscana, una nelle Marche, una in Abruzzo, tre nel Lazio, due in Campania, due in Puglia, due in Calabria, tre in Sardegna, cinque in Sicilia. Il gruppo delle persone affette da sindrome del Cri du chat visto era formato per più del 78% da bambini in età scolare (3-20 anni), sette frequentanti la scuola dell'infanzia, diciannove la scuola primaria o secondaria, e il resto suddiviso in alcuni bambini con età tra i 2 e i 3 anni, frequentanti l'asilo nido o tenuti a casa, e in pochi adulti, frequentanti centri diurni.

	Casa/ Asilo Nido	Scuola dell' Infanzia	Scuola Primaria	Scuola Secondaria di I grado	Scuola Secondaria di II grado	Centro Diurno
N° bambini/adulti	4	7	11	5	3	3
Percentuale %	12%	21%	33%	15%	9%	9%

L'INTERVENTO DI CONSULENZA DOMICILIARE

Ogni famiglia è stata accompagnata e guidata in una progettualità domiciliare mirata e specifica per bambini con sindrome del Cri du chat. La prima parte dell'intervento, svolta in casa, è stata necessaria per valutare, con più tranquillità e meno formalità, il livello neuro funzionale dei figli e per conoscere in modo più accurato la situazione familiare (status, regole e routine, ecc.), la seconda parte per instaurare una collaborazione sempre più sinergica e funzionale tra famiglia e società d'appartenenza. Grazie ai numerosi e frequenti rapporti con il territorio, è stato possibile garantire con molta più consapevolezza un lavoro più coordinato e proficuo.

Il tempo dedicato è stato sufficiente per poter svolgere incontri con associazioni di volontariato, asl locali, scuole o istituti, educatori domiciliari, e funzionari o responsabili di enti pubblici, ecc. Tutte le consulenze sono sempre state fatte in presenza dei genitori e del figlio interessato.

Il progetto ha coinvolto famiglie con figli di diversa età: dai più piccoli di 2 anni circa al più grande di quasi quarant'anni. La maggior parte dei bambini frequentano la scuola dell'obbligo.

Se per i più piccini è stato necessario dare alle famiglie tutte le informazioni sulla sindrome, spiegare la maturazione sensoriale e della motoria, spiegare alcune buone abitudini e prassi, le regole, i riti, i ritmi, ecc, per i bambini più grandi è stato inoltre trattato tutto il programma intellettuale e didattico utile per una buona frequentazione della scuola (scrittura, lettura, fare di conto, memorizzazione e apprendimento).

Con i ragazzi e gli adulti che frequentano centri diurni, sono state approfondite attività sensoriali (per coloro con disturbi ancora gravi uditivi, visivi, tattili), lavorative e/o occupazionali (come laboratori di falegnameria, ecc.), attività motorie (esercizi motori e di "ginnastica cognitiva") e di mantenimento scolastico (lettura, scrittura a computer, ascolto, memorizzazione e comprensione di argomenti di carattere generale, matematica con abaco).

I seguenti punti vogliono illustrare in modo più approfondito il lavoro svolto.

Consulenza educativa e didattica alle famiglie:

- Anamnesi: tutti dati (anagrafici, ecc.) relativi al soggetto
- Valutazione del livello neurofunzionale del bambino, ragazzo, adulto
- Proposta di lavoro educativo e didattico: programma di attività sensoriali, motorie, intellettive giornaliere idonee e mirate al bisogno
- Verifica del lavoro svolto, valutazione livello neurofunzionale acquisito e proposta di un nuovo programma (dalla seconda visita)
- Disponibilità ad accompagnamento a distanza della famiglia: qualora fossero stati necessari ulteriori chiarimenti i genitori potevano inviare filmati sulle attività svolte o mettersi in contatto il pedagogo

Consulenza a scuole e a istituti:

- Interventi di accompagnamento e formazione riguardanti la sindrome: approfondimento delle varie tematiche specifiche, valutazione dei reali limiti e capacità presenti all'interno della scuola, attuazione di strategie pratiche funzionali al caso.
- Interventi didattici e progettuali: accompagnamento nella stesura del Progetto Educativo Individualizzato (PEI), prescrizioni di materiale e strategie in funzione del progetto sul bambino, interventi in consigli e riunioni scolastiche, ecc.
- Verifiche sul campo riguardanti il lavoro eseguito con il bambino e i risultati ottenuti (dalla seconda visita). È stato in ogni modo possibile tramite filmati, soprattutto per le scuole più lontane, verificare a distanza le modalità del lavoro svolto e i risultati.
- Disponibilità di essere contattati al bisogno. Ogni scuola ha avuto il permesso, con il consenso anche della famiglia, d'invviare filmati o video del lavoro svolto da supervisionare.
- Incontri aperti con le classi: per una scuola secondaria senz'altro importante è stato un intervento fatto in classe con i compagni del ragazzo. Questo ha permesso una maggior e più sincera inclusione, ed è stato stimolo di ripensamenti sulla situazione dell'alunno e degli altri alunni presenti con difficoltà.

Rapporti con le Asl locali:

- Incontri specifici a un sinergismo funzionale: importante è stato il confronto con gli enti sanitari locali, volto soprattutto a creare quei sinergismi e collaborazioni necessarie all'incremento di maturazione e sviluppo del bambino.

ABC ASSOCIAZIONE BAMBINI CRI DU CHAT

- Disponibilità di essere contattati al bisogno.
- Verifiche sul programma: fatte in conformità a tabelle e test.

Consulenza ad associazioni di volontariato, e a educatori domiciliari:

- Incontri di spiegazione del caso e del programma domiciliare dato: stimolo alla motivazione nel lavoro e nel rapporto con il soggetto, e facilitazione delle azioni prescritte.
- Disponibilità di essere contattati al bisogno.

Rapporti con enti pubblici:

- Incontri di presentazione dell'associazione e del lavoro svolto sul territorio con i bambini con sindrome del Cri du Chat, con l'intento di far conoscere il caso trattato in modo più appropriato e richiedere collaborazione, tradotta in materiale e spazi idonei al lavoro.

RISULTATI DEL PROGETTO E CONSIDERAZIONI FINALI

Al termine del Progetto Luigi Mayer, riteniamo opportuno fare alcune riflessioni, completando quelle precedentemente espresse:

- Rimaniamo dell'idea che questo progetto sia molto valido non soltanto per la qualità degli interventi specifici, ma anche per il contatto concreto con le famiglie. Le visite risultano più efficaci perché superano quella formalità del primo impatto iniziale tra il terapeuta e la famiglia, e caricano positivamente i genitori di quella responsabilità funzionale a una crescita e a una maturazione più chiara e consapevole del figlio. I programmi di lavoro sono dunque pertinenti e vicini alle situazioni familiari: essi sono stati dati considerando non solo il bisogno effettivo del bambino ma anche il contesto familiare.
- La possibilità di spiegare al meglio il programma dato, ha favorito un incremento di sviluppo sensoriale, motorio, intellettuale nei soggetti. Le famiglie, gli educatori, gli insegnanti, i volontari hanno lavorato con più motivazione e consapevolezza delle capacità dei bambini. Il tempo, spesso generoso, ha permesso di agevolare la comprensione del caso e conseguentemente stimolare la motivazione operativa. I bambini che sono più motivati al lavoro, lavorano di più e meglio e ottengono più risultati.
- Spesso, anche dopo un'anamnesi accurata, non si riesce a valutare appieno il contesto familiare in cui vive il soggetto. Sono molte le famiglie che mascherano bisogni effettivi (economici, relazionali, sociali, ecc.) per i motivi più disparati. Nella maggior parte dei casi, la casa mette a nudo quali sono le reali necessità che la famiglia ha concretamente. Un'accurata valutazione del contesto "casa" ha in molte circostanze aiutato il miglioramento o il risolversi di alcuni problemi presenti. È difficile ammetterlo, ma a volte ci sono priorità che superano quelle che la sindrome ha creato in famiglia, e la mancanza della loro risoluzione causa un aumento di handicap nel figlio disabile.
- La programmazione delle visite alle famiglie ha creato nuovi ritmi di lavoro. La verifica del lavoro prescritto e svolto e, conseguentemente, dei risultati è divenuta più semplice grazie alla scadenza delle visite. È stato possibile infatti effettuare una lettura più chiara del metodo usato (falsificazione del lavoro dato) e dell'impegno della famiglia, in primis, nello svolgere il programma con il figlio.
- Anche quest'anno le riunioni o gli incontri con persone esterne sono state numerose: il territorio è sempre più partecipe e disponibile al confronto e a dare un aiuto concreto.
- Il territorio svolge un ruolo molto importante nella vita di tutte le nostre famiglie. Ogni famiglia infatti dipende moltissimo dalle strutture di cui esso dispone ed è condizionata dall'accoglienza positiva o meno che manifesta. Nonostante il contesto ambientale di vita, il progetto ha garantito a tutti i bambini lo stesso trattamento e le stesse opportunità. Eventuali carenze educative e didattiche date dalle strutture presenti o meno sul territorio sono state spesso colmate con la responsabilizzazione e la progettualità familiare.
- Una considerazione dev'essere fatta sulla famiglia come risorsa fondamentale e sulla responsabilità genitoriale nell'educazione e nella riabilitazione dei propri figli. Portando avanti questo progetto, l'associazione vuole continuare ad avere una certa sensibilità nel supporto alle famiglie e alle loro associate. Tutti i genitori sanno molto bene che un programma educativo e didattico, adattato al caso particolare, per permettere al bambino di raggiungere uno sviluppo neurofisiologico corretto, necessita di attenzioni, sforzi, rinunce. Non è una cosa semplice per tutti, soprattutto per i genitori che avranno in carico il figlio per tutta la durata della loro vita. Educare un figlio disabile è una strada da percorrere in salita, e purtroppo lo sarà sempre! Scoraggiarsi, sperare in un programma più semplice, sperare nella "pillola d'oro" è naturale e comune in tutti gli esseri umani. Ingenuo è però perseguire una strada che non porta ad alcun beneficio. Difficile è stato vedere che alcune famiglie hanno rinunciato o, peggio, rifiutato a priori l'aiuto nell'attesa di qualcosa di più semplice e meno impegnativo. Per loro non è stato possibile approfondire ulteriormente il programma, rivalutare il livello del bambino e impostarne uno nuovo. Molto gratificante invece l'impegno costante di genitori che con molta serietà e umiltà proseguono e perseguono gli obiettivi concordati con il terapeuta (chiunque esso sia).
- Si è constatato come anche adulti, con un adeguato programma sensoriale, motorio e intellettuale, con altri tempi e ritmi (quelli del centro che frequentano), riescono a incrementare capacità. Positivo il lavoro fatto soprattutto in questo caso dagli operatori che li assistono e che nutrono speranze operative e di sviluppo. Il rammarico è dato dal dover rilevare che non era mai stato fatto in precedenza un precedente lavoro concreto rivolto al raggiungimento di un buon livello neuro funzionale.

I Raduni 2012

IL 15° RADUNO NAZIONALE - San Casciano V.P. 15/18 Novembre - Famiglie partecipanti n°22

Il raduno come sempre è stato per le famiglie ABC un momento d'incontro e condivisione, un modo per essere aggiornati e partecipare a importanti progetti scientifici. Sono state effettuate circa 50 visite specialistiche ed è stato possibile interagire con i membri del Comitato Scientifico ABC e con i loro colleghi e collaboratori. Si è tenuto un convegno nel quale i membri del Comitato Scientifico ABC hanno esposto gli aggiornamenti sulle problematiche relative alla sindrome CDC. Quest'anno c'è stata un'attenzione particolare ai *problemi legati alla colonna vertebrale*. Su quest'argomento è intervenuto

ABC ASSOCIAZIONE BAMBINI CRI DU CHAT

to il dott. Gino Rocca, direttore della S.C. di Ortopedia e Traumatologia Pediatrica a Novara e titolare di un ambulatorio specialistico "per lo studio, il trattamento e la prevenzione delle deformità del rachide", da lui istituito. Si è parlato inoltre di "aspetti anestesiológicos nei pazienti affetti da SCDC" con la Dr.ssa Ute Emmig e del progetto di *revisione delle caratteristiche vocali* mediante analisi spettrografica con la Dr.ssa Matelda Mazzocca. Al convegno è stato presentato il nuovo importante progetto di ABC "Progetto Linee Guida Database SCDC" realizzato in collaborazione con Microsoft Italia e Autostrade per l'Italia spa. Sono intervenuti inoltre la Dott.ssa Marianna Spunton parlando su "L'evoluzione della ricerca nella Sindrome del Cri du Chat", la Dr.ssa Maddalena Madolago Albani ha presentato il suo lavoro "Dal respiro alla parola", la Dott.ssa Matelda Mazzocca, ha presentato il Progetto di *revisione delle caratteristiche vocali* mediante analisi spettrografica nei soggetti affetti da Sindrome del Cri du Chat. La Dott.ssa Marilena Pedrinazzi è intervenuta su varie problematiche relative alla riabilitazione. Il dott. Antonio Perri, della studio dentistico dott. Riccardo Becciani, è intervenuto su "L'importanza di una corretta e continuativa igiene orale". La Dott.ssa Francesca Bazzani, assistente sociale è intervenuta su "La disabilità e il nuovo assetto sociale".

XI RADUNO DELLE FAMIGLIE DEL NORD ITALIA - Un raduno-crociera a bordo di "Costa Serena" - Famiglie partecipanti n°22.

Il raduno è stato organizzato dalla vicepresidente ABC Manuela Barbini Sfondrini e oltre alle famiglie ha coinvolto tutti i membri del Comitato Scientifico. L'appuntamento ha permesso, oltre alla possibilità di godere di una vera e propria vacanza, lo scambio di osservazioni fra famiglie e specialisti. A Barcellona le famiglie italiane hanno incontrato i rappresentanti dell'Associazione CDC spagnola ASIMAGA. Sulla nave i ragazzi hanno potuto sperimentare varie discipline sportive: nuoto, pallavolo e pallacanestro oltre alla pratica della danza e del ballo. A bordo c'è stato anche il tempo di discutere di temi specifici riguardanti la sindrome CDC. Tutti i partecipanti hanno potuto visitare i luoghi di scalo: Barcellona, Palma di Majorca, e Marsiglia.

Nuovi Progetti 2012

Nel 2012 è nato il progetto *Linee Guida Database Scdc*. L'idea è nata grazie all'indicazione della prof.ssa Franca Dagna Bricarelli, che alla riunione del CS nel 2010 consigliò di pensare alla creazione di un database digitale che raccogliesse l'archivio cartaceo della prof. Paola Cerruti Mainardi. L'idea si è attuata grazie ad un contatto con Walter Gumiato, papà di Greta e titolare della società SITI srl. È partito un progetto molto ambizioso che vuole creare una piattaforma digitale dove ordinare, oltre all'archivio storico dei follow-up e al registro CDC, tutti quei dati che possono essere utili per la ricerca scientifica e informazioni preziose per le famiglie, operatori che, a vario titolo, operano con i pazienti CDC. Il progetto si è arricchito di due importanti sponsor, *Microsoft Italia* e *Autostrade per l'Italia spa*, che hanno reso realizzabile questo progetto altrimenti impossibile per un'associazione piccola come la nostra.



Nel 2012 sono partiti altri progetti importanti come:

- Indagine sugli "Aspetti anestesiológicos nei pazienti affetti da SCDC", a cura della dr.ssa Uta Emmig Medico Anestesista, Regione Piemonte, Azienda Sanitaria Locale del Verbano Cusio Ossola, Ospedale San Biagio/ Domodossola. È stato distribuito un questionario a tutte le famiglie ed è in corso la raccolta dei dati relativi.
- Indagine sui *problemi alla colonna vertebrale*, rachide, scoliosi, a cura del dott. Gino Rocca direttore Ortopedia e Traumatologia pediatrica A.O.U. Maggiore della Carità di Novara. Al raduno di novembre è iniziata quest'importante collaborazione su un problema piuttosto ricorrente nei pazienti CDC, la scoliosi. Le famiglie interessate hanno consegnato al dott. Rocca materiale utile per poter fare diagnosi e fare una ricerca specifica.
- Progetto di *revisione delle caratteristiche vocali* mediante analisi spettrografica, a cura della dr.ssa Matelda Mazzocca, medico specialista foniatra. La dr.ssa Mazzocca ha iniziato a registrare la voce caratteristica dei pazienti CDC con un metodo innovativo che prende in considerazione vari fattori fra i quali l'attività coordinata del sistema respiratorio, della laringe e delle corde vocali, degli organi dell'articolazione (muscolatura buccolinguale) e degli organi di risonanza (faringe, cavo orale, cavità nasali e paranasali).
- Progetto di *traduzione in lingue straniere* e pubblicazione online di risorse e linee guida sulla SCDC realizzate da ABC.
- Progetto di ricerca e collaborazione con la *Galliera Genetic Bank* di Genova. Le Biobanche genetiche sono unità di servizio, finalizzate alla raccolta, alla conservazione e alla distribuzione di campioni biologici per diagnosi e ricerca sulle malattie genetiche. Fa parte del Network Telethon di Biobanche Genetiche (TNGB) che coordina attraverso un'infrastruttura informatica comune, dieci biobanche genetiche italiane e costituisce la prima rete che condivide procedure operative e linee guida per aspetti legali, etici e qualitativi, normative e raccomandazioni nazionali e internazionali.

Altre attività 2012

UNIAMO - 14 Gennaio - Bologna - Partecipazione all'assemblea delle associazioni della Federazione Italiana Malattie Rare UNIAMO.

PARTECIPAZIONE AL CONVEGNO - 20 Gennaio - Torino - "Patologia immune e malattie orfane"; tre giorni di congresso organizzato dal Centro di ricerche d'Immunopatologia e Documentazione sulle Malattie Rare (CMID) Struttura Complessa a Direzione Universitaria di Immunologia Clinica Coordinamento Interregionale delle Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta. Il Dott. Andrea Guala ha presentato la ricerca sui problemi di anestesia sui soggetti con

ABC ASSOCIAZIONE BAMBINI CRI DU CHAT

SCDC portata avanti con la collaborazione della dr.ssa Uta Emmig, della dr.ssa Marianna Spunton e delle nostre famiglie.

PARTECIPAZIONE A CONVEGNO NAZIONALE - 22 febbraio - Roma - Istituto Superiore di Sanità - "Il registro nazionale e i registri regionali e interregionali delle malattie rare". L'incontro è stato utile per fare il punto della situazione sullo stato di avanzamento dei registri regionali delle malattie rare, che le regioni sono obbligate a produrre e ad aggiornare, e sul coordinamento nazionale che dovrebbe produrre un registro nazionale aggiornato costantemente. All'incontro si è parlato inoltre delle patologie rare ancora non riconosciute e delle diversità regionali nell'affrontare i registri. ABC ha voluto partecipare all'incontro per esplorare un ambito che ci sarà prossimamente utile per il "Progetto Database SCDC".

PARTECIPAZIONE A CONVEGNO - 23/24 Febbraio - Roma - Istituto Superiore della Sanità - Partecipazione a "First International Workshop Clinical Practice Guidelines On Rare Disease". All'importante incontro sono intervenuti i più importanti specialisti che si occupano di malattie rare provenienti da tutti i continenti. All'incontro erano presenti, oltre al Ministro Italiano della Sanità Renato Balduzzi, il Prof. Dalla Piccola, Responsabile Orphanet Italia, Simona Bellagambi del Consiglio Europeo Alleanze di Eurordis per UNIAMO, una rappresentante dell'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS), un rappresentante della Commissione Europea e un rappresentante di Eurordis l'organizzazione europea dei pazienti di malattie rare. L'incontro è il primo passo per un coordinamento internazionale per produrre le linee guida assistenziali per le oltre 6000 malattie rare accessibili dalla comunità medica, sanitaria e dai pazienti stessi.

PROMOZIONE LIBRO - Renata Mayer, nostra amica, sostenitrice del "Progetto Mayer Educazione e Terapia", presenta il libro da lei tradotto dall'inglese "Dieci marchi e un biglietto del treno" di Goldstein, Hamilton e Share: la storia di due piccoli ebrei in fuga dall'Olocausto. (Mauro Pagliai Editore). Il libro è stato presentato lunedì 5 marzo a Roma e il 20 marzo a Firenze. Il ricavato delle copie vendute sarà devoluto all'ABC.

Conclusioni

Grazie all'eredità ricevuta dalla sig.ra Iliana Bencini, ABC è riuscita a portare avanti le sue principali attività. Ancora le complicate pratiche legali non sono terminate ma abbiamo avuto la possibilità di poter accedere ad una parte di risorse. Stiamo cercando proposte dalle famiglie per trovare la soluzione migliore per amministrare i beni ereditati una volta che saranno sbloccati interamente. Come si può vedere nel bilancio economico, abbiamo avuto ancora una forte flessione nelle donazioni e nelle entrate ordinarie a causa della persistente crisi economica. I contributi del 5 per 1000 sono erogati con grande ritardo e si aspetta ancora la ratificazione a legge di questo democratico metodo contributivo per le onlus. La raccolta fondi ABC continua a portare buone risorse tramite la lotteria di Natale, eventi importanti come la VI giornata della Solidarietà di San Giorgio di Livorno alla fine di settembre o i raduni delle famiglie del Nord organizzati da Manuela Barbini. Fortunatamente ci sono alcune famiglie che si danno molto da fare organizzando raccolte fondi e offrendo concretamente un aiuto.

Un ringraziamento particolare va al Comitato Scientifico, ai nostri specialisti e al loro lavoro spesso dietro le quinte, in gran parte volontario e quindi non retribuito, e a tutti gli altri numerosi volontari, finanziatori e amici che da anni sostengono il nostro lavoro e i nostri progetti.



Maura Masini, Presidente Abc e la Prof. Paola Cerruti Mainardi, Presidente emerito del Comitato scientifico Abc

ABC ASSOCIAZIONE BAMBINI CRI DU CHAT ONLUS

Via Machiavelli 56 (c/o Palazzo Comunale), 50026 San Casciano in Val di Pesa (Firenze)

Tel./fax: 055 / 82.86.83, E-mail: abc@criduchat.it - Internet: www.criduchat.it

CONSIGLIO DIRETTIVO

Maura Masini

Presidente, genitore, fondatrice

Emanuela Barbini Sfondrini

Vice Presidente, genitore, vicepresidente

Dott. Andrea Guala

Pediatra, genetista A.O. Riuniti Verbania, presidente del comitato scientifico A.B.C.

Giovanni Boin

Genitore, consigliere

Giuseppe Galeone

Genitore, consigliere

Silvano Borin

Genitore, consigliere

Sandra Giani

Volontaria A.B.C

Luciano Bencini

Assessore alle Politiche Sociali del Comune di San Casciano V.P.

Massimiliano Pescini

*Sindaco del Comune di San Casciano in Val di Pesa.
(Nota: Il Comune di S.Casciano V.P. fa parte dei soci fondatori e ha come consigliere il sindaco in carica).*

COMITATO SCIENTIFICO

Presidente

Dott. Andrea Guala

Medico e pediatra, Attività di ricerca in pediatria, neonatologia e genetica clinica. A.O. Riuniti Verbania.

Presidente emerito:

Prof.ssa Paola Cerruti Mainardi

Prmario emerito Ospedale S.Andrea Vercelli

Membri:

Dott. Carlo Cappelletti

Medico, primario Ospedale S.Giovanni di Dio, Firenze.

Prof.ssa Franca Dagna Bricarelli

Laboratorio di Genetica Umana E.O. Ospedali Galliera, Genova.

Dr.ssa Maria Elena Liverani

UOC Pediatria Azienda Ospedaliera Sant'Andrea, Roma.

Dr.ssa Luisa Maddalena Medolago Albani

Neuropsichiatra infantile, Centro di Riabilitazione Bambini Cerebrolesi, Ospedale Fatebenefratelli, Milano.

Dr.ssa Marilena Pedrinazzi

Terapista della riabilitazione, docente Università di Milano, Verona, Firenze.

Dott. Mauro Pierluigi

Centro di Genetica Umana - E.O. Ospedale Galliera, Genova.

Dott. Angelo Luigi Sangalli

Pedagogista, docente di Scienze Motorie Compensative presso l'Università di Verona.

Dott. Fabio Tognon

Pedagogista speciale, conduttore Progetto Luigi Mayer Educazione e Terapia.

Dr.ssa Cristina Zeri

Medico, Pediatra, San Casciano in Val di Pesa

REFERENTI REGIONALI

Regione Toscana

Maura Masini

Firenze, Tel: 055 828683

abc@criduchat.it

Regione Lombardia

Manuela Barbini Sfondrini

Milano, Tel: 02 6693612

mansfond@tin.it

Regione Veneto

Silvano Borin

Caorle (Venezia), Tel: 0421 80433

Regione Puglia

Giuseppe Galeone

S.Giorgio I. (Taranto), Tel: 099 5918442

galeone_giuseppe@libero.it

Regione Abruzzo

Mario Lupo

Montesilvano (PE) Tel: 0854 682837

lupo1947@alice.it