



Spett: Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali
Direzione Generale per il Volontariato l'Associazionismo e le Formazioni Sociali

Oggetto: Relazione integrativa per il rendiconto delle somme percepite in virtù del beneficio del 5 per 1000 dell'Irpef, erogazione ricevuta nell'anno 2014 relativa all'anno 2012.

PREMESSA

Cri du chat è il nome che il genetista francese Jerome Léjeune ha dato nel 1963 ad una sindrome riconoscibile fin dalla nascita a causa del vagito acuto e flebile come un miagolio. Con la parola "sindrome" si 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."

Ad oggi in Italia ABC ha messo in contatto 185 famiglie (fonte ABC 2013). Il Registro Italiano della Sindrome del Cri du chat (PCM), avviato negli anni '80 dalla Prof.ssa Paola Cerruti Mainardi, conta 287 pazienti censiti.

I principali scopi dell'Associazione sono essenzialmente questi:

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.
4. Approfondire le conoscenze sulla crescita e lo sviluppo con il fine di 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.

ABC E LA RICERCA SCIENTIFICA

Dal Novembre '95 molta strada è stata fatta grazie anche al prezioso lavoro di molti volontari e professionisti. Grazie al supporto dell'associazione, che finanzia annualmente una borsa di studio sullo studio della malattia, 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 ed 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.

ABC E 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 monitoraggio della Dr.ssa Marilena Pedrinazzi-fisiochinesiterapista, della Dott.ssa Luisa Maddalena Medolago-Medico specializzata in neuropsichiatria Infantile e del Dr. Angelo Luigi Sangalli-Pedagogista e docente all'Università di Verona, oggi abbiamo tanta esperienza in più per poter seguire i nostri bambini, futuri adulti. I problemi sono sempre tanti e vari ma oggi sappiamo che con impegno, dedizione e perseveranza possiamo anche risolverli.

L'UTILIZZO DELLE RISORSE PERCEPITE CON IL 5 PER 1000

IL PROGETTO LUIGI MAYER EDUCAZIONE E TERAPIA

Il progetto è stato finanziato dai fondi acquisiti con il 5 per 1000 ottenuti da dichiarazioni dei redditi, da contributi di alcune amministrazioni comunali e di altre istituzioni e da contributi delle famiglie stesse.



Data la funzionalità della modalità in base alle necessità dell'utenza, anche quest'anno sono stati suddivisi gli interventi nelle seguenti soluzioni a scelta della famiglia:

1. *Due visite complete di valutazione e di incontri specifici*
2. *Una visita con valutazione ed incontro presso l'istituto scolastico o presso il centro diurno/residenziale frequentato*
3. *Due incontri a casa con valutazioni e proposte di intervento educativo*
4. *Due incontri/riunioni presso l'istituto scolastico o presso il centro diurno/residenziale frequentato*

Ad 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, per chi ne ha fatto richiesta, agli eventuali incontri con enti e persone di riferimento al caso.

Questa suddivisione ha portato ad un incremento di utenza: sono state visitate 37 famiglie per un totale di 74 visite suddivise nei vari progetti.

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

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. 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. Alle famiglie dei più piccoli sono state date tutte le informazioni sulla sindrome, spiegate la maturazione della sensorialità e motricità, alcune buone abitudini e prassi, le regole, i riti, i ritmi, ecc. Con le famiglie dei 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 quelle dei ragazzi e degli 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 contattare il pedagogo

Consulenza a scuole ed 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 ed i risultati ottenuti (dalla seconda visita). È stato comunque possibile con filmati, soprattutto per le scuole più lontane, verificare a distanza le modalità del lavoro svolto ed i risultati.

Disponibilità di essere contattati al bisogno. Ogni scuola ha avuto il permesso, con il consenso anche della famiglia, di inviare filmati o video del lavoro svolto da supervisionare.

Incontri aperti con le classi: per una scuola secondaria decisamente 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 mirati ad 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.

Disponibilità di essere contattati al bisogno.

Verifiche sul programma: fatte in base 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 mirati e 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 ad una crescita e ad 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.

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 famiglie con figli disabili. Ogni famiglia infatti dipende moltissimo dalle strutture di cui esso dispone ed è condizionata dall'accoglienza positiva o meno che manifesta. Nonostante comunque 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 deve 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 sta dimostrando negli anni una certa sensibilità nel supporto delle famiglie a lei 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 ed impostarne uno nuovo. Molto gratificante invece l'impegno costante di genitori che con molta serietà ed 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 ad



incrementare capacità. Positivo il lavoro fatto soprattutto in questo caso dagli operatori che li assistono e che hanno ancora speranze operative e di sviluppo. Il rammarico è dato dal dover rilevare che non era mai stato fatto in precedenza un precedente lavoro concreto mirato al raggiungimento di un buon livello neuro funzionale.

Questo è stato l'ambito di spesa delle risorse messe a disposizione dal 5 per 1000/2012.

Queste attività sono state discusse ed approvate dagli organi direttivi dell'associazione ed elaborate dal nostro Comitato Scientifico.

La sede nazionale di San Casciano in Val di Pesa mette a disposizione il lavoro della segreteria che gestisce e coordina ogni anno tutte le fasi progettuali e di ricerca.

L'associazione continua a sviluppare progetti che possono aiutare i pazienti e le loro famiglie ad affrontare una vita difficile e faticosa e che talvolta può sembrare impossibile.

L'associazione rimane a disposizione per ogni ulteriore informazione o chiarimento al numero di telefono 055.828683.

Per ABC
La presidente
Maura Masini