

A.B.C. ASSOCIAZIONE BAMBINI CRI DU CHAT



# INDICE

## L'ASSOCIAZIONE

LA SINDROME DEL CRI DU CHAT	1
DALLA DIAGNOSI ALLA CURA	1
LA NASCITA DI A.B.C.	2
GLI OBIETTIVI DELL'ASSOCIAZIONE	2
I PORTATORI DI INTERESSE (STAKEHOLDER)	2
LA STRUTTURA ASSOCIATIVA	3
LA RICERCA SCIENTIFICA	4
LE LINEE GUIDA EDUCATIVE E TERAPEUTICHE	4
IL "PROGETTO LUIGI MAYER EDUCAZIONE E TERAPIA"	5
I RADUNI DELLE FAMIGLIE	5
VOLONTARIATO E COMUNITÀ	6
LA RACCOLTA FONDI E I NOSTRI SOSTENITORI	7
L'INFORMAZIONE E LA COMUNICAZIONE	7
I PROGETTI A.B.C.	8

## LE ATTIVITÀ 2014

NUOVE FAMIGLIE 2014	11
LA RICERCA SCIENTIFICA 2014	11
RELAZIONE PROGETTO LUIGI MAYER EDUCAZIONE E TERAPIA 2013-14	12
I RADUNI DELLE FAMIGLIE 2014	16
PROGETTI IN CORSO 2014	18
ATTIVITÀ RACCOLTA FONDI 2014	18
ALCUNI NUMERI DEL 2014	19



# L'ASSOCIAZIONE

---

## 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 2014 A.B.C. ha 198 famiglie attive registrate. Il Registro italiano della Sindrome del Cri du chat, avviato negli anni Ottanta dalla Prof.ssa Paola Cerruti Mainardi, conta 309 pazienti fino ad ora censiti.

---

## DALLA DIAGNOSI ALLA CURA

---

Quando ad 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 e delle prospettive future che porta spesso alla perdita della capacità lavorativa per uno dei genitori, quasi sempre la madre.

Sono poche ancora le **istituzioni** che offrono un follow-up e un supporto adeguato che copra le necessità di tutti i malati rari. Talvolta per le famiglie si aggiungono complicanze sul riconoscimento della malattia e sull’inserimento scolastico che risulta difficile a causa della scarsa formazione degli insegnanti 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. Ancora oggi non è possibile pensare che tutte le strutture sanitarie siano adeguatamente informate sulle conseguenze della malattia rara e sulle linee guida da seguire per la crescita e lo sviluppo di questi piccoli pazienti. Ecco perché A.B.C. mette a disposizione la propria esperienza come punto di riferimento per le famiglie. Lo scopo di A.B.C. non è quello di sostituirsi al personale medico ma di fornire informazioni per

le persone affette da questa patologia rara, per le loro famiglie, ai professionisti della salute, per contribuire a migliorare i percorsi diagnostici, le terapie e la gestione di questa malattia. Il medico, pertanto, deve rimanere la guida nelle scelte diagnostiche e terapeutiche della malattia del paziente.

---

## LA NASCITA DI A.B.C.

---

L'A.B.C. 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 di volontariato A.B.C. fu fondata davanti al notaio e in presenza dei soci fondatori. Subito dopo è stata inclusa nell'elenco delle organizzazioni ONLUS (Organizzazione Non Lucrativa di Utilità Sociale) a carattere NO-PROFIT (l'eventuale ricavato delle iniziative deve essere reinvestito per gli scopi statutari). Nel 1997 fu organizzato il primo raduno delle famiglie a San Casciano in Val di Pesa con il fondamentale apporto del volontariato locale.

Un grande lavoro è stato anche quello di mettere insieme le poche figure professionali che conoscevano la sindrome, medici e terapisti che avevano come pazienti una persona con SCDC. A.B.C. si costituì di 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 A.B.C., 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

---

- A. Diffondere tutte le informazioni disponibili sulla malattia alle famiglie e agli operatori.
- B. Mettere fine all'isolamento delle famiglie, scambiando le proprie esperienze e, con le proprie testimonianze, fornire utili suggerimenti in uno spirito di mutuo aiuto.
- C. Promuovere e sostenere la ricerca scientifica e progetti specifici di aiuto e assistenza.
- D. 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.
- E. Informare l'opinione pubblica sull'esistenza di questa malattia.
- F. Sensibilizzare le Istituzioni e il Servizio Sanitario al fine di porre in atto strumenti di supporto alle famiglie colpite.

---

## I PORTATORI DI INTERESSE (STAKEHOLDER)

---

A.B.C. 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 nostri soci beneficiari.

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 che si occupano delle malattie rare e chi a vario titolo è interessato ad approfondire l'argomento.

## LA STRUTTURA ASSOCIATIVA

A.B.C. 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 ONLUS. A.B.C. non porta avanti nessuna attività commerciale, non è in possesso di partita iva.

<b>ADERENTI ALL'ASSOCIAZIONE COME DA STATUTO</b>	<b>316</b>
SOCI BENEFICIARI ( i pazienti con SCDC registrati in A.B.C. come famiglie )	198
SOCI ORDINARI ( le persone che hanno pagato la quota di iscrizione annuale )	101
SOCI FONDATORI ( le persone che si sono riunite sottoscrivendo l'atto costitutivo )	16
SOCI BENEMERITI ( persone che si prodigano con interesse per le attività dell'associazione )	1

A.B.C. ha sede centrale e ufficio operativo a San Casciano in Val di Pesa in un ambiente messo a disposizione in comodato gratuito dall'amministrazione comunale di San Casciano V.P.. 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.

A.B.C. 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.

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

A.B.C. ha un **Comitato Scientifico** formato da membri di diverse discipline inerenti allo studio e alla 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 di norma una volta all'anno.

---

## LA RICERCA SCIENTIFICA

---

Dall'ottobre 1995 molta strada è stata fatta grazie anche al prezioso lavoro di molti volontari e professionisti. Nel Registro italiano della Sindrome del Cri du chat, avviato negli anni Ottanta dalla Professoressa Paola Cerruti Mainardi, raccoglie dati su oltre 309 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 ([criduchat.org.uk](http://criduchat.org.uk)).

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, prima 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 diventati referenti internazionali per le informazioni scientifiche sulla Sindrome, ricordiamo l'importante collaborazione della Prof. Cerruti Mainardi con Orphanet, la più importante banca dati sulle malattie rare esistente. Questo è stato merito dello spirito di collaborazione che si è creato tra le famiglie e i professionisti, per questo possiamo dire 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.

---

## LE 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 far seguire dai nostri specialisti l'evoluzione negli anni 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 concreta 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 intellettuale, motorio, del linguaggio e soprattutto sul comportamentale del bambino.

Il risultato di questo lavoro durato tre anni, è stato riassunto in una pubblicazione in forma guida "*La SCDC, aspetti caratteristici e linee guida applicative*". Questo importante progetto è stato realizzato con il contributo della Fondazione MPS e di alcune Amministrazioni Comunali, luogo di residenza di alcuni nostri assistiti.

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 A.B.C. continuano affidate al lavoro del dott. Fabio Tognon, pedagogista speciale, collaboratore da molto tempo del nostro Comitato Scientifico.

Il progetto prevede la messa in pratica di linee guida per la famiglia ma punta molto anche sull'inserimento scolastico. Vengono quindi programmati incontri con insegnanti di sostegno ed educatori, per poter condividere un programma utile per elaborare un buon Piano Educativo Individuale (PEI) a vantaggio dei nostri alunni CDC e 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*

---

## I RADUNI DELLE FAMIGLIE

---

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 la malattia, la disabilità, il rapporto con le istituzioni e problemi legali. Vengono fatti approfondimenti come l'amministrazione di sostegno o il "dopo di noi". Vengono affrontati argomenti riguardanti la salute, 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.

---

## VOLONTARIATO E COMUNITA'

---

A.B.C. è una delle Organizzazioni Non Lucrative di Utilità Sociale (Onlus). È anche un'associazione No-Profit, cioè investe gli eventuali ricavi del fund rising e delle iniziative a favore degli obiettivi statutari di assistenza. A.B.C. 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 oltre a persone che ogni anno ci aiutano in tanti modi diversi donando il loro tempo e disponibilità. A.B.C. 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'A.B.C. impiega decine di 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 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 A.B.C. 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 A.B.C. 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 di Caserta.

---

## 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 A.B.C., 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'A.B.C., 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. A.B.C. 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 delle borse di studio o dei progetti. Nonostante A.B.C. sia una piccola associazione siamo riusciti ad avere più di 1000 fedeli sottoscrittori di questo contributo. A.B.C. ha inoltre l'onore di avere fra i soci la Sig.ra Renata Mayer Fargion, socia benemerita, che con la sua generosità ha aiutato la nascita ed il proseguimento del Progetto Luigi Mayer.

---

## L'INFORMAZIONE E LA COMUNICAZIONE

---

Uno dei principali obiettivi dell'associazione è quello di diffondere le informazioni sulla malattia e i rispettivi aggiornamenti. A.B.C. 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.
2. **“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.

3. «**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 intellettuale, motorio, del linguaggio e soprattutto comportamentale del bambino.

4. Il «**Giornalino A.B.C.**» 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.

A.B.C. si affida inoltre al sito internet per offrire la visualizzazione di 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 altre lingue. 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 A.B.C., gestito da un genitore, 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 A.B.C.

---

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 collaborato per la ricerca genetica con 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, il Comune di Forlì, etc.).

Di seguito un elenco di alcuni progetti A.B.C.. 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 gene-

tica per la quale non vi è la possibilità di terapie farmacologiche o chirurgiche. (realizzato dalla prof. Paola Cerruti Mainardi in collaborazione con le borsiste A.B.C.)

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 A.B.C.)

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 A.B.C.)

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 A.B.C. 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 A.B.C.)

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 A.B.C. 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 extra familiare 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.

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.

18. 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.

19. Progetto Luigi Mayer Educazione e Terapia 2013-2014, 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 "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 Emig 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.

7. Progetto di raccolta dati sui Disturbi Sensoriali Tattili.

8. Realizzazione portale internet internazionale per la condivisione delle informazioni fra le associazioni di famiglie con pazienti Cri du chat in tutto il mondo.

#### PROGETTI DA REALIZZARE

1. Organizzazione 1° convegno internazionale sulla sindrome del Cri du chat.

2. Progetto follow-up dei pazienti giovani e adulti con contatti persi da molto tempo, tramite visita domiciliare o tramite piccoli raduni regionali.



# le ATTIVITÀ 2014

---

## NUOVE FAMIGLIE 2014

---

Nel 2014 si sono rivolte alla nostra associazione sette nuove famiglie, la media annuale si attesta sulle tre-quattro. Si sono potute incontrare con alcuni membri del Comitato Scientifico, hanno potuto ottenere informazioni preziose e intraprendere un primo programma educativo e terapeutico. Sono state poi invitate a partecipare al Miniraduno, incontro organizzato appositamente per avere le prime visite e consulenze e incontrare altre famiglie con bimbi un po' più grandi. Alle famiglie è stato consegnato materiale utile per affrontare il rapporto con le istituzioni, il riconoscimento dei diritti esigibili. È stato messo a disposizione un servizio di consulenza normativo.

---

## LA RICERCA SCIENTIFICA 2014

---

Queste le principali attività svolte nel 2014 dai membri del nostro Comitato Scientifico in aiuto e in collaborazione con le famiglie A.B.C.:

### Attività di diagnosi, assistenza e follow-up

- visite cliniche presso l'Ospedale Castelli di Verbania effettuate dal Dr. Guala (8 famiglie);
- visite presso l'ospedale Sant'Andrea di Roma effettuate dalla Dr.ssa Liverani (4 famiglie);
- consulenze a cura del Dr. Guala durante il XIII raduno sportivo tenutosi a Folgaria (4 famiglie);
- visite a cura e dalla Dr.ssa Liverani durante il 17° Raduno nazionale (14 famiglie);
- visite a cura del Dr. Guala e dalla Dr.ssa Liverani durante il Miniraduno di San Casciano (7 famiglie).
- Oltre ai colloqui con le famiglie e ai controlli clinici, è stato eseguito un aggiornamento dei Test di Denver e delle schede anamnesi per ogni paziente;
- consultazioni telefoniche per accertamento delle buone condizioni di salute del bambino cri du chat (20 famiglie)
- relazioni cliniche come accompagnamento al referto genetico ed in seguito di visita medica (16 famiglie).
- prelievi per l'allestimento della Banca del DNA dei pazienti Cri du Chat italiani, presso il Laboratorio di Genetica del Dipartimento di Scienze Genetiche, Perinatali e Ginecologiche dell'Ospedale Galliera di Genova. Nel 2014 sono stati sottoposti a prelievo 15 bambini cri du chat ed i loro genitori.
- aggiornamento e revisione del Registro Italiano della Sindrome del Cri du Chat (PCM) e successivo inserimento all'interno del database informatico dei dati contenuti nelle cartelle cliniche di 309 pazienti Cri du Chat facenti parte dell'A.B.C.;
- lavori in corso inerenti a: tumori, casi di mosaicismo e disturbi sensoriali nei pazienti cri du chat.



- presentazione progetto Telethon: analisi mediante NGS (next generation sequencing) dell'esoma del cromosoma 5 in pazienti Cri du Chat il cui fenotipo non è corrispondente al genotipo.

Pubblicazioni:

- *“Cri du chat Syndrome: recommendations for the care in children and adults”* - 7th European Conference on Rare Diseases & Orphan Products 2014, Berlin, Germany.
- In attesa di pubblicazione il lavoro relativo all'analisi dei Test di Denver che valuta per ogni paziente Cri du Chat la diversa evoluzione del raggiungimento delle singole tappe dello sviluppo psicomotorio e quanto incidano gli interventi riabilitativi.

Convegni:

- Partecipazione del Dr. Guala e della Dr.ssa Spunton a *“Invecchiamento e malattie rare”* tenutosi il 10 Ottobre 2014 a Genova.
- Partecipazione della dr.ssa Liverani e della dr.ssa Spunton alla 7th European Conference on Rare Diseases & Orphan Products 2014, Berlin, Germany.
- Partecipazione al progetto *“Determinazione rara”* organizzato da UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare. Durante questi incontri sono trattati temi bioetici sui diritti e i doveri del paziente affetto da malattia rara.

---

## PROGETTO LUIGI MAYER EDUCAZIONE E TERAPIA 2013-2014 - RELAZIONE FINALE

---

Nell'anno 2013 - 2014 si è svolto, per il settimo anno consecutivo, il Progetto Luigi Mayer che, come negli anni scorsi, ha garantito a tutte le famiglie, iscritte all'Associazione Bambini Cri du Chat che vi hanno aderito, interventi di consulenza domiciliare, organizzati e gestiti da una figura appositamente formata presso il Comitato Scientifico dell'associazione.

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 anche quest'anno sono stati suddivisi gli interventi in base alle necessità dell'utenza 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 43 famiglie per un totale di 81 visite suddivise nei vari progetti. Di tutte queste famiglie 36 avevano già partecipato al precedente Progetto Mayer: dato rilevante per numero in proporzione al totale delle famiglie aderenti.

Famiglie aderenti al progetto negli ultimi anni						
Anno	2008-09	2009-10	2010-11	2011-12	2012-13	2013-14
Famiglie aderenti	36	43	37	33	41	43
Famiglie nuove	10	14	5	2	9	7
Famiglie conosciute	26	29	32	31	32	36

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.

Le famiglie dell'associazione viste, distribuite nelle diverse regioni italiane, risiedono: due in Liguria, tre in Lombardia, una in Trentino Alto Adige, quattro in Emilia Romagna, sei in Toscana, una nelle Marche, una in Umbria, sei nel Lazio, tre in Campania, quattro in Puglia, tre in Calabria, due in Sardegna, cinque in Sicilia, una in Veneto, una in Kosovo (vista in Toscana). Il gruppo delle persone affette da sindrome del CDC era formato per il 70% da bambini in età scolare (3-20 anni), nove frequentanti la scuola dell'infanzia, ventuno la scuola primaria o secondaria, e il resto suddiviso in alcuni bambini con età tra i 2 ed i 3 anni, frequentanti l'asilo nido o tenuti a casa, e 9 adulti, dei quali 8 frequentanti centri diurni e due in strutture residenziali.

Tipologia di interventi						
	Casa/ Asilo Nido	Scuola Infanzia	Scuola Primaria	Scuola Secondaria I grado	Scuola Secondaria II grado	Casa/ Centro diurno- residenziale
Numero bambini/adulti	4	9	14	5	2	9
%	9	21	32	12	5	21

### 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 tut-

to 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:

1. 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.
2. 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.
3. 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.
4. 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.
5. 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.

6. 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

7. e didattiche date dalle strutture presenti o meno sul territorio sono state spesso colmate con la responsabilizzazione e la progettualità familiare.

8. 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!

9. 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).

10. 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.

---

## I RADUNI DELLE FAMIGLIE 2014

---

**MINIRADUNO PER LE NUOVE FAMIGLIE ABC - SAN CASCIANO IN VAL DI PESA - VILLA LE CORTI - GIUGNO 2014.** Miniraduno per le famiglie con bambini Cri du Chat nati tra il 2010 e il 2013. Oltre alle nuove famiglie arrivate in ABC e a quelle già conosciute ad altri raduni, era presente anche la piccola Irina, con la sua famiglia arrivata dalla Bielorussia, al Miniraduno per incontrarsi con le nostre famiglie e i nostri specialisti. Hanno partecipato per l'intera durata dell'incontro i medici e i terapisti del Comitato scientifico A.B.C.: - Dr. Andrea Guala, Pediatra Genetista presso l'ospedale 'Castelli' di Verbania, Presidente del Comitato Scientifico A.B.C. - Dott.ssa Marianna Spunton, biologa e borsista A.B.C. presso l'Ospedale 'Castelli' di Verbania - Dr.ssa Maria Elena Liverani, medico pediatra A.O. S.Andrea, Roma. - Prof.ssa Marilena Pedrinazzi, terapeuta della riabilitazione globale, specializzata nelle problematiche educative dei bambini diversamen-



te abili e con disturbi senso-motori e/o di apprendimento, Università di Medicina e Chirurgia Università de L'Aquila. - Dott.ssa Maddalena Luisa Medolago Albani Neuropsichiatria Infantile, libera professionista - Dott. Fabio Tognon Pedagogista Speciale, conduttore del Progetto Luigi Mayer Educazione e Terapia. Durante l'incontro è stata possibile l'acquisizione di nuovi dati per un'importante ricerca genetica.

**17° RADUNO NAZIONALE DELLE FAMIGLIE - 13-16 NOVEMBRE 2014 - SAN CASCIANO IN VAL DI PESA - VILLA LE CORTI.** Questo raduno è stato pensato per le famiglie con bimbi nati dal 2004 al 2009. Oltre al Genetica Workshop si sono affrontati i temi che riguardano l'inserimento scolastico e la crescita e lo sviluppo dei bambini Cri du chat. Durante il raduno sono state programmate visite di follow-up e di consulenza, è stata portata avanti una ricerca in collaborazione con il Laboratorio di Genetica Umana dell'Ospedale Galliera di Genova, è proseguita inoltre la raccolta dati per lo studio sulla voce a cura della dr.ssa Matelda Mazzocca. Erano presenti: la Sig.ra Maura Masini, Presidente A.B.C., Dr. Andrea Guala, Pediatra Genetista e Presidente del Comitato Scientifico di A.B.C., Dr.ssa Maria Elena Liverani, Pediatra Genetista e membro del Comitato Scientifico di A.B.C., Dr.ssa Michela Malacarne, del Laboratorio di Genetica Umana dell'Ospedale Galliera di Genova, Dr.ssa Maria Cristina Zeri, Pediatra e membro del Comitato Scientifico di A.B.C., Dr.ssa Marilena Pedrinazzi, Terapista della riabilitazione e membro del Comitato Scientifico di A.B.C., Dr.ssa Luisa Medolago Albani, Neuropsichiatria infantile e membro del Comitato Scientifico di A.B.C., Dott. Fabio Tognon, Pedagogista speciale e conduttore del 'Progetto Luigi Mayer Educazione e Terapia', Dott.ssa Marianna Spunton, Biologa e titolare della borsa di studio di A.B.C., per la raccolta dati e aggiornamento cartelle cliniche dei pazienti con sindrome Cri du Chat presso gli Ospedali Riuniti di Verbania, Dr.ssa Matelda Mazzocca, Foniatra, Dr. Riccardo Becciani, Odontoiatra, Sig. Daniele Cavari, Responsabile progetti e comunicazione A.B.C.,

Il Raduno ha ospitato il WORKSHOP DI GENETICA appositamente organizzato per aggiornare gli intervenuti sui progressi della ricerca scientifica. Dato l'interesse dimostrato sull'argomento ci è sembrato opportuno organizzare anche un workshop incentrato unicamente sulle tematiche della genetica. L'aggiornamento sulla ricerca è stato tenuto dalla Dr.ssa Michela Malacarne, del Laboratorio di Genetica Umana di Genova. In questi 20 anni di attività i risultati della ricerca scientifica sono sempre stati illustrati alle famiglie ABC, dai membri del Comitato Scientifico durante i raduni e con articoli sul giornalino. Il bisogno da parte delle famiglie di avere linee guida concrete per la gestione dei propri figli ha stimolato ABC ad intraprendere il complicato cammino verso la riabilitazione terapeutica ed educativa dei bambini e ragazzi Cri du chat. Questo ha significato far nascere una banca dati apposita realizzata con il Progetto ABC Database SCDC, strumento indispensabile per sviluppare un'attenta osservazione "scientifica" dei risultati ottenuti con le terapie.

*Nella sezione "risorse" del nostro sito e sulla nostra pagina di YouTube è possibile visualizzare la registrazione dell'intera conferenza.*

I lavori sono proseguiti con la tavola rotonda "Inserimento scolastico dei bambini cri du chat" con le famiglie interessate e gli specialisti intervenuti, dr.ssa Pedrinazzi e dr. Tognon. Il Dr. Riccardo Becciani, è intervenuto parlando sul tema "L'importanza di una corretta e continuativa igiene orale", argomento importantissimo per la crescita e lo sviluppo dei bambini.

Questo raduno è stato realizzato grazie all'indispensabile contributo del volontariato locale, con

la straordinaria partecipazione del gruppo di clowncare “M’illumino d’immenso!!!”. Dulcis in fundo il concerto ‘Walt Disney in lirica’ con brani eseguiti da Elena Mariani, soprano; Giovanni Vitangeli, pianoforte.

**MARZO 2014 - 13° RADUNO DI FAMIGLIE DEL NORD A FOLGARIA (TRENTO)** - Gara di solidarietà a Folgaria che ha accolto, dal 26 AL 30 Marzo, un gruppo di 35 dei nostri ragazzi affetti dalla sindrome del “Cri du chat”, all’evento hanno partecipato in tutto circa 150 persone. L’iniziativa di sperimentare le attività sportive di sci e snowboard, che possono contribuire al recupero psicomotorio dei nostri bambini e ragazzi, è stata organizzata dalla sezione di Milano dell’ A.B.C. Associazione Bambini Cri du Chat. E’ stato per alcuni dei ragazzi il “battesimo” di uno sport nuovo per loro. I ragazzi si sono cimentati con entusiasmo, hanno capito che è possibile per loro continuare a praticare questa disciplina sportiva anche se portatori di handicap grave. Per quattro giorni i ragazzi hanno avuto a disposizione gli istruttori di Scie di Passione che li hanno seguiti durante tutte le attività (sci, fondo, snow-board, dualski, ciaspole etc.). L’attività sportiva si è svolta nel comprensorio Folgariaski, particolarmente adatto e studiato per i bambini e persone con disabilità, grazie all’affidabilità e adeguatezza degli impianti. Si è trattato di evento aggregativo, divulgativo, scientifico e sportivo. Le associazioni di volontariato del territorio hanno collaborato dando una mano alle famiglie nei momenti di bisogno. I partecipanti hanno potuto godere della bellezza della Provincia di Trento che ci ha accolto con grande calore, grazie anche alle eccellenze in campo turistico, gastronomico, ambientale e culturale .

Il Raduno è stato organizzato da Manuela Sfondrini Barbini, vice presidente di A.B.C., hanno partecipato: Dr. Andrea Guala, Genetista Pediatra, Primario di Pediatria Ospedale Castelli di Verbania, Presidente del Comitato Scientifico di A.B.C.; Dr.ssa Marilena Pedrinazzi, Terapista della riabilitazione e membro del Comitato Scientifico di A.B.C., Dott.ssa L.M. Medolago Albani, neuropsichiatra infantile e membro del Comitato Scientifico A.B.C.; Dott. Angelo Luigi Sangalli, docente di Scienze motorie Università di Verona e membro del Comitato Scientifico di A.B.C.; Dott. Fabio Tognon, Pedagogista speciale; Dott.ssa Marianna Spunton, Ricercatrice borsista A.B.C., Dott.ssa Matelda Mazzocca, medico specialista Ortofonia Infantile.

---

## PROGETTI IN CORSO NEL 2014

---

- **PROGETTO ABC DATABASE SCDC** - Questo progetto nato nel 2013 vuole creare una piattaforma digitale dove ordinare tutti quei dati che possono essere utili per la ricerca scientifica oltre alle informazioni preziose per le famiglie e per gli operatori che, a vario titolo, operano con i pazienti CDC. Inoltre proseguono i progetti avviati:
- **DISTURBI SENSORIALI TATTILI** - Molti dei nostri figli/e hanno manifestato o manifestano disturbi sensoriali tattili come i famosi “buchi” dei quali abbiamo parlato più volte ai nostri raduni. La spiegazione che fino ad ora hanno fornito alcuni neuropsichiatri infantili è stata che la loro “sensibilità profonda” è deficitaria. Recentemente è stato pubblicato un importante articolo scientifico su questi disturbi sensoriali con una proposta terapeutica che sembra molto efficace, anche se testata in altra sindrome. Per poter proporre questa terapia ai nostri figli con sindrome del Cri du chat, dobbiamo prima avere ben presente quale dimensione ha il deficit di “sensibilità

profonda". Per capirlo stiamo conducendo una semplice indagine epidemiologica in collaborazione con le famiglie che rispondono ad un sondaggio. In questi mesi stiamo inoltre approfondendo il problema della sensibilità tattile e dolorosa attraverso uno studio neurofisiologico, che stiamo proponendo solo ad alcuni pazienti adulti domiciliati nel nord-ovest dell'Italia.

- Indagine sugli **"ASPETTI ANESTESIOLOGICI NEI PAZIENTI AFFETTI DA SCD"**, 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.
- 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 **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.

---

## ATTIVITÀ RACCOLTA FONDI 2014

---

*Alcune delle attività di raccolta fondi portate avanti da A.B.C. in collaborazione con le famiglie associate e finalizzate al sostentamento delle attività e dei progetti. Fra queste aggiungiamo la continuativa attività di fund rising di Manuela Barbini Sfondrini, vicepresidente A.B.C.:*

**8a GIORNATA DELLA SOLIDARIETA'** - SAN GIORGIO DI LIVENZA (VE) - SETTEMBRE 2014. Si è svolta questa bellissima giornata piena di solidarietà che viene organizzata dalla famiglia di Alberto Borin e coinvolge un'intera comunità che si adopera per un grande pranzo all'aperto, il ricavato a favore di A.B.C.

**"UN GOL PER L'A.B.C."** - MAGGIO 2014 - In collaborazione con Assocentauri Calcio della Polizia di Stato, Nazionale Cabarettisti e Volontariato di San Casciano in Val di Pesa. "Cena con cabarettisti" con tutti i partecipanti e Torneo Triangolare di calcio. Il ricavato a favore di A.B.C..

**LOTTERIA DI NATALE A.B.C.** - Come ogni anno questa lotteria interna alle famiglie A.B.C. raccoglie premi da amici e sponsor che vengono poi messi in palio per la raccolta fondi a favore dei nostri progetti.

**UN UOVO PER LA RICERCA - LOTTERIA DI PASQUA** - Alcune famiglie hanno organizzato questa semplicissima piccola lotteria che mette in palio un uovo gigante di cioccolata. Il ricavato a favore dei progetti di ricerca scientifica.

## ALCUNI NUMERI

Famiglie/pazienti iscritte all'associazione (2014)	198
Famiglie che hanno aderito al Progetto Mayer 2013-14	43
Visite domiciliari effettuate da richieste Progetto Mayer 2012-13	81
Raduni delle famiglie (2014)	3
Famiglie partecipanti ai raduni	58
Volontari intervenuti ai raduni delle famiglie	125
Visite specialistiche gratuite effettuate dai membri del Comitato scientifico A.B.C.	47
Famiglie partecipanti a ricerca genetica	15
Consulenze effettuate (agevolazioni, pensione/accompagnamento, inserimento scolastico)	35
<i>Dati relativi all'anno 2014</i>	

## CONSIGLIO DIRETTIVO Giugno 2014

<p><b>Maura Masini</b> <i>Presidente, genitore, fondatrice</i></p> <p><b>Emanuela Barbini Sfondrini</b> <i>Vice Presidente, genitore, fondatrice</i></p> <p><b>Dott. Andrea Guala</b> <i>Medico e presidente del comitato scientifico A.B.C.</i></p> <p><b>Giuseppe Galeone</b> <i>Genitore, consigliere</i></p> <p><b>Massimiliano Pescini</b> <i>Sindaco del Comune di San Casciano (fondatore)</i></p>	<p><b>Silvano Borin</b> <i>Genitore, consigliere</i></p> <p><b>Sandra Giani</b> <i>Volontaria A.B.C</i></p> <p><b>Giovanni Boin</b> <i>Genitore, consigliere</i></p> <p><b>Rag. Matteo di Peco</b> <i>Tesoriere</i></p>
---	---

## COMITATO SCIENTIFICO

<p><b>Dr. Andrea Guala, Presidente</b> <i>pediatra, genetista, direttore reparto di Pediatria e Neonatologia dell'Ospedale Castelli, Verbania</i></p> <p><b>Prof.ssa Paola Cerruti Mainardi</b> <i>Presidente onorario</i></p> <p><b>Dr.ssa Maria Elena Liverani,</b> <i>medico pediatra A. O. S.Andrea, Roma</i></p> <p><b>Dott.ssa Luisa Maddalena Medolago Albani,</b> <i>neuropsichiatra infantile</i></p>	<p><b>Dr. Mauro Pierluigi,</b> <i>laboratorio di genetica umana, Genova</i></p> <p><b>Dott.ssa Marilena Pedrinazzi,</b> <i>terapista della riabilitazione, docente universitario</i></p> <p><b>Dott. Angelo Luigi Sangalli,</b> <i>pedagogista, docente universitario</i></p> <p><b>Dr.ssa Cristina Zeri,</b> <i>medico, pediatra, S.Casciano in Val di Pesa</i></p>
--	--

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 Ionico. (Taranto), Tel: 099 5918442  
galeone\_giuseppe@libero.it

**REGIONE ABRUZZO**

Mario Lupo  
Montesilvano (PE) Tel: 0854 682837  
lupo1947@alice.it

**REGIONE EMILIA ROMAGNA**

Elisa Graziano  
Ravenna, tel: 339 8680671

**LAZIO**

Manuela Della Pietra  
Roma, Tel: 06 71350345

**A.B.C. ASSOCIAZIONE**

**BAMBINI CRI DU CHAT ONLUS**

Via Machiavelli 56 (c/o Palazzo Comunale),  
50026 San Casciano in Val di Pesa (Firenze)  
Tel/fax: 055828683, E-mail: abc@criduchat.it  
Internet: www.criduchat.it

AL RADUNO IN TRENINO  
A FOLGARIA







# Investi nella Solidarietà

Ricerca scientifica su  
una rara malattia genetica  
Progetti di assistenza  
Aiuto ai pazienti  
Aiuto alle famiglie

5x1000  
PER ABC  
CODICE FISCALE  
94057480488

DONA IN POSTA  
CC: 17114505  
DONAZIONE DETRAIBILE

DONA IN BANCA IBAN:  
IT37T086733805  
0020000005777  
DONAZIONE DETRAIBILE

*La sicurezza di fare  
qualcosa di buono*

A.B.C. ASSOCIAZIONE  
BAMBINI CRI DU CHAT



RICERCA  
GENETICA



FOLLOW-UP  
PAZIENTI



SUPPORTO  
ALLA FAMIGLIA



DATABASE  
CDC

[www.criduchat.it](http://www.criduchat.it)

orphanet

