



Spett: Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali

**Oggetto: Relazione integrativa per il rendiconto delle somme percepite in virtù del beneficio del 5 per 1000 dell'Irpef, erogazione ricevuta nell'anno 2013 relativa all'anno 2011.**

## **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**

Come spiegato nel paragrafo precedente, i due obiettivi maggiori per ABC sono:

1. Lo sviluppo della ricerca scientifica che ABC assolve con l'istituzione della **borsa di studio "ABC per la ricerca"**.
2. L'applicazione delle linee guida terapeutiche e educative che ABC sviluppa presso il domicilio dei pazienti con il **Progetto Luigi Mayer Educazione e Terapia**.

## **LA BORSA DI STUDIO PER LA RICERCA SCIENTIFICA.**

ABC ha istituito dal 1998 una borsa di studio annuale destinata ad una ricercatrice che affianchi il lungo e impegnativo lavoro del nostro Comitato scientifico. La ricercatrice che è stata scelta ha lavorato presso l'Ospedale S.Andrea di Vercelli che mette a disposizione un luogo adibito ad archivio dati e fornita di PC e connessione internet. La ricercatrice è seguita nei suoi compiti dal Dr. Andrea Guala. Queste sono state le principali attività svolte nel 2013:

- Attività di diagnosi, assistenza e follow-up:
  - visite presso l'Ospedale Castelli di Verbania effettuate dal Dr. Guala (4 famiglie);
  - visite presso l'ospedale S'Andrea di Roma effettuate dalla Dr. Liverani (3 famiglie);
  - visite durante i raduni effettuate sia dal Dr. Guala sia dalla Dr.ssa Liverani a Salsomaggiore Terme dal 21-24 Marzo e a San Casciano in Val di Pesa dal 15-17 Novembre 2013 (42 famiglie). Oltre ai colloqui con le famiglie e ai controlli clinici, è previsto l'aggiornamento dei Test di Denver e delle schede anamnesi per ogni paziente;
  - consulti telefonici per accertamento delle buone condizioni di salute del bambino cri du chat (40 famiglie);
- relazioni cliniche come accompagnamento al referto genetico ed in seguito di visita medica (6 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 2013 sono stati sottoposti a prelievo 40 bambini CDC e 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 305 pazienti Cri du Chat aderenti dell'A.B.C. Associazione Bambini Cri du Chat.
- 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.
- Lavoro inerente alle proposte cliniche di presa in carico e follow up relative alla sindrome del Cri du Chat. In attesa di pubblicazione sarà presentato un poster al prossimo convegno organizzato da Eurordis (European Organisation for Rare Diseases) che si terrà a Berlino dal 8 al 10 maggio p.v..



- Partecipazione a gruppi di lavoro, organizzati dall'Associazione A.B.C. Bambini Cri du Chat, per la progettazione e le possibili migliorie del nuovo database informatico il cui progetto prevede l'organizzazione e la digitalizzazione di tutto il Registro Italiano.
- Partecipazione a due moduli del progetto "Determinazione rara". Questo progetto si articola in sei moduli che hanno luogo a Roma, 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.

## IL PROGETTO LUIGI MAYER EDUCAZIONE E TERAPIA

Anche nel 2013 questo progetto ha aiutato le famiglie nell'affrontare la malattia rara e la relativa disabilità nel proprio comune di residenza. Il progetto offre adeguati strumenti clinici, educativi, terapeutici per affrontare la crescita e lo sviluppo dei bambini con la sindrome del Cri du chat. Il progetto prevede l'invio di una figura di riferimento specializzata, presso la residenza della famiglia con figlio/a con sindrome del Cri du chat, che istruisca la famiglia sulle linee guida da seguire per le terapie educative e riabilitative e coordini il lavoro con gli operatori del luogo, scuola, servizi sociali, Asl, centri assistenziali, e chi a vario titolo lavora con bambini ed adulti con questa malattia e il relativo grado di disabilità. Il progetto è attivo da dieci anni su tutto il territorio nazionale.

Ogni famiglia interessata dal progetto 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 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 tramite 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.

Questi sono stati gli ambiti di spesa delle risorse messe a disposizione dal 5 per 1000/2009 e utilizzati nel 2013. Queste attività sono state discusse ed approvate dagli organi direttivi dell'associazione ed elaborate dal 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

A.B.C. Associazione Bambini  
Cri du Chat Onlus  
Via N. Machiavelli, 56  
Tel/Fax: 055/828683  
50026 SAN CASCIANO V.P. (FI)