



Indice

La sindrome del Cri du chat	3
La nascita di ABC Associazione Bambini Cri du chat onlus	3
Gli obbiettivi dell'associazione	4
La struttura associativa	4
La ricerca scientifica	5
La ricerca sulle linee guida educative e terapeutiche	6
I convegni scientifici ed i raduni delle famiglie	7
ABC, volontariato e comunità	8
La raccolta fondi e gli sponsor	9
Le pubblicazioni, la comunicazione	9
I Progetti ABC	10
IL LAVORO ESEGUITO NEL 2010	13
La borsa di studio per la ricerca scientifica ed il lavoro svolto dalla Prof. Paola Cerruti Mainardi	13
Il Progetto Luigi Mayer Educazione e Terapia 2009-2010	13
Il raduno/convegno di San Casciano	15
Il raduno ricreativo/sportivo ad Abano Terme	16
Le altre iniziative	16
La raccolta fondi e la loro gestione	17
Conclusioni	17

La sindrome del Cri du chat

L'A.B.C. Associazione Bambini Cri du chat si occupa della Sindrome genetica chiamata del "Cri du chat". 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.”

La nascita di ABC Associazione Bambini Cri du chat onlus

L'ABC Associazione Bambini Cri du Chat Onlus è nata a S.Casciano in Val di Pesa in provincia di Firenze nell'ottobre 1995 per l'iniziativa di Maura Masini, mamma del piccolo 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 del Comune di San Casciano in Val di Pesa, l'associazione ABC fu fondata in presenza del notaio ed i soci fondatori, chiedendo subito dopo di essere inclusa nell'elenco delle organizzazioni onlus no-profit. Nel 1996 fu organizzato il primo raduno delle famiglie a San Casciano con il fondamentale aiuto del volontariato locale.

Il grande lavoro di ABC è stato anche quello di mettere insieme le poche figure professionali che sapevano qualcosa della sindrome, medici o terapisti che avevano come pazienti una persona CDC. Si iniziò a pensare alla costituzione di un Comitato Scientifico che potesse approfondire lo studio sulla malattia ed offrire linee guida adeguate alle famiglie.

Iniziarono così gli incontri e le visite tra questi specialisti e le famiglie ABC, iniziò così anche lo studio sulla crescita e sviluppo delle persone con questa malattia, la prima volta nella storia.

In questa prima fase di crescita, furono importanti anche gli incontri effettuati ad alcuni convegni internazionali che dettero fiducia per la continuazione del lavoro iniziato.

Gli obiettivi dell'associazione

I principali scopi dell'Associazione sono essenzialmente questi:

- Mettere fine all'isolamento delle famiglie, scambiandosi le proprie esperienze e, con le proprie testimonianze, fornire utili suggerimenti a chi ne ha bisogno.
- Promuovere e approfondire le conoscenze sui problemi di questi bambini e adulti con SCDC ai fini di mettere a disposizione valide linee guida per aggiornare e adeguare gli interventi dei vari operatori sanitari, della scuola, e di assistenza sociale.
- Sensibilizzare l'opinione pubblica sull'esistenza di questa malattia e il Servizio Sanitario al fine di porre in atto strumenti di supporto alle famiglie colpite.
- Diffondere tutte le informazioni disponibili alle famiglie e agli operatori.

La struttura associativa

Presidente: Maura Masini

Vice Presidente: Emanuela Barbini Sfondrini

Comitato Scientifico

Presidente: Prof.ssa Paola Cerruti Mainardi

Dr. Carlo Cappelletti, Dr.ssa Franca Dagna Bricarelli, Dr. Andrea Guala, Dr.ssa Maria Elena Liverani, Dr.ssa Luisa Maddalena Medolago, Dr.ssa Serena Nardi, Dr.ssa Marilena Pedrinazzi, Dr. Mauro Pierluigi, Dr. Angelo Luigi Sangalli, Dr. Fabio Tognon.

Consiglio direttivo ABC

Maura Masini

Mamma di Timmy, fondatrice, presidente A.B.C.

Emanuela Barbini Sfondrini

Mamma di Francesco (Milano), vicepresidente A.B.C.

Prof.ssa Paola Cerruti Mainardi

Genetista Pediatria, primario emerito dell'ospedale S.Andrea, fondatrice, presidente del comitato scientifico A.B.C.

Giuseppe Galeone

Padre di Angelo Pio (S.Giorgio Jonico - Taranto)

Silvano Borin

Padre di Alberto (Caorle - Venezia)

Sandra Giani

Volontaria A.B.C

Luciano Bencini

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

Massimiliano Pescini

Sindaco del Comune di San Casciano V.P.

Nota: Il Comune di S.Casciano V.P. fa parte dei soci fondatori dell'A.B.C. e ha come consigliere il Sindaco in carica.

Soci fondatori

Fabrizio Bandinelli, Irene Bartoli, Mara Bizzi, Claudia Brandis, Carlo Cappelletti, Alice Cazzagon, Paola Cerruti Mainardi, Carla Fracci, Carlotta Gori, Paolo Guglielmetti, Alfredo Iacopozzi, Maura Masini, Beppe Menegatti, Paola Rosa, Karl Schwarzenberg, M.Cristina Zeri, Peter Ward Booth, il Comune di San Casciano in Val di Pesa nella persona del Sindaco in carica nel 1995 .

Sede:

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

Referenti regionali

Regione Lombardia

Emanuela Barbini Sfondrini
Milano, Tel: 02 6693612

Regione Veneto

Silvano Borin
S.Giorgio di Livenza-Caorle (Venezia), Tel: 0421 80433

Regione Puglia

Giuseppe Galeone
S.Giorgio Jonico (Taranto), Tel: 099 5918442

Regione Abruzzo

Mario Lupo
Montesilvano (PE) Tel:0854 682837

La ricerca scientifica

Dal Novembre '95 molta strada è stata fatta grazie anche al prezioso lavoro di molti volontari e professionisti: attualmente l'Associazione riunisce circa 200 famiglie e il Registro Italiano della Sindrome del Cri du Chat, avviato negli anni '80 dalla Professoressa Paola Cerruti Mainardi, raccoglie dati su oltre 200 bambini. 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 Orhanet, e che è stato merito dello spirito di collaborazione che si è creato tra le famiglie e i professionisti, e che i risultati ottenuti sono derivati dall'impegno di tutti.

Il legame che si è instaurato, e che diventa sempre più stretto con il passare del tempo, il diverso stato d'animo rispetto al passato, sono di conforto e stimolo a proseguire sulla strada intrapresa.

Si ringraziano anche l'Associazione Amici della Pediatria di Vercelli e la Cassa di Risparmio di Vercelli che hanno sempre contribuito al lavoro svolto.

La ricerca sulle linee guida educative e terapeutiche

I nostri bambini, come tutti i bambini, crescono 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 secondo 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 Mari- lena Pedrinazzi-fisiocinesiterapista, della Dott.sa 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 e dedizione possiamo anche risolverli.

Il "Progetto formazione terapisti" ed il "Progetto terapisti"

L'esperienza, 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.

Il secondo obiettivo è stato quello di concretizzare l'operatività del terapeuta (Progetto terapeuti) iniziando una lunga serie di visite sul luogo di residenza delle famiglie con figlio CDC (2003 - 2006) ed 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.

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

Il "Progetto Luigi Mayer Educazione e Terapia"

Le visite programmate presso il luogo di residenza delle famiglie ABC continua tuttora, affidata al Progetto Luigi Mayer Educazione e Terapia e al lavoro del dr. Fabio Tognon, pedagogo speciale, collaboratore da tempo del nostro Comitato Scientifico.

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

Negli anni è importante notare quali sono stati i maggiori risultati ottenuti con questo progetto di assistenza:

- Maggiore capacità reattiva dei familiari davanti ad un evento grave ed inatteso.
- Migliori prospettive di sviluppo futuro della famiglia.
- Migliore gestione dello stato di disabilità in famiglia e nella comunità.
- Migliori e mirate prestazioni terapeutiche/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

Questo progetto è stato reso possibile anche grazie alla generosa donazione della Sig.ra Renata Mayer Fargion.

Questo progetto continua a coinvolgere alcuni Comuni di residenza ed è stato supportato fino al 2010 dalla Fondazione MPS.

I convegni scientifici ed i raduni delle famiglie

I raduni delle famiglie a San Casciano - A Marzo 1997 si è tenuto il Primo Raduno Nazionale Bambini Cri du Chat, a cui hanno partecipato 21 famiglie con ragazzi più grandi, di età compresa tra 14 e 32 anni, a San Casciano in Val di Pesa.

I raduni vengono organizzati in media una volta all'anno e offre la possibilità di nuovi contatti tra le famiglie, molte delle quali si trovavano per la prima volta davanti ad un altro ragazzo con la sindrome del Cri du Chat. Vengono discusse problematiche relative alla malattia, alla disabilità, problemi con le istituzioni, problemi legali e vengono fatti approfondimenti come quelli sull' "amministrazione di sostegno", il "dopo di noi" o sulla corretta igiene orale ricorrendo a specialisti del settore.

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.

I raduni ricreativi e sportivi - Nel nord Italia vengono organizzati annualmente importanti raduni di tipo sportivo/ricreativo: sulla neve in Lombardia, in barca a vela in Liguria, a cavallo in Emilia Romagna, atletica in Piemonte, etc..

A questi raduni partecipano anche i membri del Comitato scientifico. Vengono coinvolte nell'organizzazione di questi raduni, oltre alle amministrazioni locali, associazioni di volontariato e associazioni sportive, dilettantesche e professionali.

Altri raduni - Sono stati organizzati anche due raduni a Capua in Provincia di Caserta con un apposito convegno a cura del Comitato scientifico. Questi due raduni hanno raccolto gran parte delle famiglie provenienti dalle regioni del sud Italia.

ABC, volontariato e comunità

ABC è un'associazione che fa parte delle Organizzazioni Non Lucrative di Utilità Sociale (Onlus), è un'associazione No-Profit, cioè non trae profitto economico dalle proprie attività. ABC è un'associazione che trae benefici da lavoro volontario e dal rapporto con altre associazioni di volontariato. La gran parte del lavoro effettuato dall'associazione è frutto del lavoro volontario di medici, specialisti della riabilitazione, pedagogisti e di altre figure professionali e non.

ABC è un'associazione nazionale ma deve molto alla comunità dove ha la propria sede. La comunità di San Casciano in Val di Pesa ha da sempre supportato l'associazione, sia con le varie amministrazioni comunali, che si sono susseguite fin dal 1995, che con i tanti volontari e associazioni di volontariato presenti sul territorio limitrofo. L'ABC impiega circa 200 volontari per ogni raduno annuale organizzato, che si occupano della logistica, dell'accudimento dei bimbi e delle famiglie, della ristorazione etc., in questo organizzazione vengono tutti gli anni coinvolte varie associazioni di volontariato. La frequentazione dei raduni ha messo inoltre in comunicazione persone e realizzato vere e proprie amicizie. Sul territorio nazionale il discorso è diverso, è l'associazione che crea la comunità per le famiglie. Molti dei familiari di una persona con CDC si sentono parte di questa comunità. In alcune realtà ABC inoltre ha aiutato la sensibilizzazione di alcune comunità, come S.Giorgio di Livenza (VE) e S.Giorgio Ionico (TA), organizzando con-

vegni ed eventi sui temi delle malattie rare e la disabilità, riuscendo a raggiungere ottimi risultati.

La raccolta fondi e gli sponsor

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 ed altro ancora.

Una parte dei finanziamenti viene dal tesseramento annuale tra le famiglie ABC, i parenti, gli amici e chi è sensibile alle nostre problematiche. Una parte viene da semplici cittadini, studenti delle scuole che organizzano sottoscrizioni a nostro favore, comitati, condomini, uffici, dipendenti di ditte o aziende. Una parte viene da donazioni anonime e non. Una parte viene da occasionali sponsorizzazioni dei commercianti, ditte varie, banche. Questi sono i soldi che fanno vivere l'ABC, le spese per le bollette, il lavoro di ufficio, le spedizioni, le borse di studio, l'attivazione dei progetti dei 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. l'ABC ed i suoi collaboratori mettono a punto progetti che poi vengono proposti a Fondazioni, Istituzioni, pubbliche e private, ma è sempre l'associazione che deve sempre anticipare i fondi che poi vengono rimborsati in parte da queste ultime istituzioni.

Le pubblicazioni, la comunicazione

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

“La Sindrome del Cri du chat”. Il libretto divulgativo realizzato dal Comitato Scientifico, stampato e distribuito a cura dell'Associazione Bambini Cri du Chat, offre informazioni scientifiche, informazioni sulla riabilitazione e linee guida generali sulla sindrome. Il risultato del lavoro congiunto delle nostre famiglie insieme ai nostri specialisti, il primo lavoro di questo genere realizzato sulla SCDC.

“Articolo sulla Rivista Italiana di Pediatria”. Edizione in lingua italiana di un articolo uscito prima 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.

“La Sindrome del Cri du Chat, aspetti caratteristici e linee guida applicative”. Una guida a cura della dr.ssa Serena Nardi, curatrice del primo progetto su educazione e terapia.

Questo lavoro è stato concepito per tutti coloro che confrontandosi con questa malattia rara hanno bisogno di saperne un po' di più.

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. Un'importante strumento per genitori, insegnanti, terapisti, educatori.

Il "Giornalino ABC" è parte integrante della storia dell'Associazione, con articoli sulle attività e le iniziative, ma è anche fonte di informazioni utili e di aggiornamento sulla ricerca scientifica e sulla riabilitazione. I contributi sono molteplici, sia dagli operatori che dalle famiglie, un'altro strumento per creare comunità.

ABC si affida inoltre al sito internet per offrire, tramite download gratuito, tutte le pubblicazioni ed il materiale disponibile in modo che chiunque possa, in qualunque luogo e momento, avvalersi di queste risorse. Alcune pubblicazioni sono state tradotte in lingua inglese e recentemente anche in lingua polacca grazie ad una collaborazione con Paulina Gajkowska dell'Università della Slesia.

Il sito internet viene inoltre utilizzato sempre più come primo contatto da chi ha bisogno di informazioni sulla malattia, siano esse famiglie o operatori ed è stato realizzato in modo che possa essere fruito semplicemente da chiunque.

La sede inoltre è fonte e crocevia di notizie ed aggiornamenti.

I Progetti ABC

Qui di seguito sono elencati alcuni progetti. Alcuni sono finalizzati alla ricerca scientifica e alle terapie altri sono finalizzati a migliorare il funzionamento dell'Associazione. Alcuni sono già stati iniziati, alcuni sono in corso di svolgimento, altri sono in attesa di finanziamento.

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

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

PROGETTI REALIZZATI

1. Progetto sui problemi medici, nutrizionali e comportamentali sui bambini ed adolescenti affetti dalla sindrome del Cri du chat ed impatto sulle famiglie con un bambino affetto da una malattia genetica per la quale non vi è la possibilità di terapie farmacologiche o chirurgiche. (realizzato dalla prof. Paola Cerruti Mainardi in collaborazione con le borsiste ABC)

2. Progetto di indagine assistenziale sui bambini affetti dalla sindrome del Cri du chat. (realizzato dalla prof. Paola Cerruti Mainardi in collaborazione con le borsiste ABC)
3. Progetto sulla correlazione genotipo-fenotipo nei bambini affetti dalla sindrome del Cri du chat con traslocazioni, delezioni interstiziali, piccole delezioni terminali ed altri riarrangiamenti cromosomici. (realizzato dalla prof. Paola Cerruti Mainardi in collaborazione con le borsiste ABC)
4. Progetto "formazione operatori" (realizzato in collaborazione con Fondazione MPS - 2002)
5. Progetto per la realizzazione del corso di formazione "Handicap e scuola: il bambino disabile e i relativi problemi sensoriali, motori e di apprendimento. (realizzato 2001)
6. Realizzazione di una pubblicazione divulgativa sulla sindrome del Cri du chat (realizzato dal comitato scientifico ABC in collaborazione con la Regione Veneto - 2004)
7. Progetto sulla storia naturale della sindrome del Cri du chat basata sui dati del registro Italiano della sindrome. Ricaduta pratica per interventi assistenziali. (realizzato dalla prof. Paola Cerruti Mainardi in collaborazione con le borsiste ABC)
8. Progetto terapisti: coordinamento delle terapie riabilitative ed educative dei bambini affetti dalla sindrome del Cri du chat. (realizzato in collaborazione con Fondazione MPS 2003-2006)
9. I cambiamenti indotti dalla terapia - realizzazione di una guida per i genitori finalizzata alla descrizione delle tecniche comportamentali ed educative. (realizzato in collaborazione con Fondazione MPS - 2007)
10. Realizzazione del libretto divulgativo sulla sindrome in lingua inglese. (realizzato dal comitato scientifico ABC in collaborazione con Lisa Merli - 2007)
11. Progetto Luigi Mayer terapia e educazione 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 terapia e educazione 2008-2009 messa in pratica delle linee guida per la terapia e la gestione familiare ed extrafamiliare delle famiglie con un figlio/a con sindrome del Cri du chat.
13. Progetto analisi dei pazienti con la sindrome del Cri du chat con la nuova tecnica array-cgh - 2009
14. Progetto Luigi Mayer terapia e educazione 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 terapia e educazione 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. Progetto per la realizzazione di un raduno delle famiglie con figlio Cri du chat nelle regioni del sud Italia nel 2011.

PROGETTI DA REALIZZARE

1. Progetto Luigi Mayer terapia e educazione, 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.
2. Progetto: organizzazione 1° convegno internazionale sulla sindrome del Cri du chat.
3. Realizzazione portale internet internazionale per la condivisione delle informazioni fra le associazioni di famiglie con persone Cri du chat in tutto il mondo.
4. Progetto di traduzione materiale scientifico e divulgativo in lingua russa.
5. Progetto di traduzione materiale scientifico e divulgativo in lingua polacca.
6. Progetto di traduzione materiale scientifico e divulgativo in lingua inglese.
7. Progetto di traduzione materiale scientifico e divulgativo in lingua spagnola.
8. Progetto di traduzione materiale scientifico e divulgativo in lingua portoghese.
9. Progetto di traduzione materiale scientifico e divulgativo in lingua araba
10. Progetto "banca dati SCDC Italia" per la creazione di una banca dati accessibile online sul progetto della banca dati della Regione Veneto, in collaborazione con la dr.ssa Facchin.

II LAVORO DEL 2010

La borsa di studio per la ricerca scientifica ed il lavoro svolto dalla Prof. Paola Cerruti Mainardi

Anche nel 2010 è stata rinnovata la borsa di studio per la ricerca scientifica che ABC mette a disposizione della Prof.ssa Paola Cerruti Mainardi per il lavoro svolto presso l'Ospedale S.Andrea di Vercelli. La Dr.ssa Marianna Spunton è stata di nuovo la candidata privilegiata, dato il lavoro già svolto in questi anni in collaborazione di ABC.

Principali attività svolte nell'anno 2010:

11. *Revisione e aggiornamento del Registro Italiano delle persone nate con la Sindrome del Cri du Chat (PCM).*
12. *Attività di diagnosi, assistenza e follow-up che prevedono visite presso la S.O.C. di Pediatria dell' Ospedale S. Andrea di Vercelli e visite durante i raduni organizzati da ABC. Le famiglie interessate sono state in totale n°55.*
13. *Prelievi*
Sono stati effettuati n°10 prelievi per le analisi citogenetico-molecolari con la tecnica Array CGH e successiva stesura delle risposte delle analisi alle famiglie con allegati grafici esplicativi.
È stata inoltre effettuata l'elaborazione di tali risultati per l'inserimento in un progetto di ricerca specifico.
14. È stato concluso il lavoro su "*L'indagine sulla qualità dell'assistenza*", il quale è in corso di revisione sulla rivista Minerva Pediatrica e verrà distribuito alle famiglie.

Il Progetto Luigi Mayer Educazione e Terapia 2009-2010

Da settembre 2009 a luglio 2010 si è svolto il Progetto Luigi Mayer Educazione e Terapia. Come negli anni passati ha garantito a tutte le famiglie, iscritte all'Associazione Bambini Cri du Chat che vi hanno aderito, interventi domiciliari, organizzati e gestiti dal dott. Tognon Fabio, pedagogista speciale, conduttore del progetto.

Da settembre 2009 ad agosto 2010 sono state visitate 43 famiglie (7 in più rispetto all'anno precedente) e sono state effettuate 84 visite. Di tutte queste famiglie 29 avevano già aderito al progetto dell'anno precedente e 4 al Progetto Mayer del 2007-2008. 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 ed agli eventuali incontri con enti e persone di riferimento al caso. Positiva anche quest'anno la presenza di molte famiglie che hanno voluto ripetere l'esperienza dell'anno precedente.

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

Le famiglie dell'associazione viste, distribuite nelle diverse regioni italiane, risiedono: due in Valle d'Aosta, due in Liguria, sette in Lombardia, due in Veneto, una in Trentino Alto Adige, due in Emilia Romagna, sei in Toscana, due nelle Marche, cinque nel Lazio, tre in Campania, due in Puglia, due in Calabria, tre in Sardegna, quattro in Sicilia. Il gruppo delle persone affette da sindrome del Cri du chat visto era formato dai tre quarti da bambini in età scolare (3-20 anni), frequentanti la scuola dell'infanzia, la scuola primaria o secondaria, e da un quarto suddiviso in alcuni bambini con età tra i 2 ed i 3 anni e in pochi adulti. 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 pedagoga
- Questionario di valutazione sul lavoro svolto e di gradimento

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.

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 spesso 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.

Positivo anche il rapporto con le scuole e gli istituti con un miglioramento dei risultati nell'inserimento scolastico. In alcuni casi ABC è stata contattata direttamente dall'istituto scolastico per collaborare in relazione ai problemi che si sono presentati a causa della mancanza di informazione riguardo alla malattia.

Il raduno/convegno di San Casciano

Dal 15 al 17 Ottobre a San Casciano in Val di Pesa si è svolto al Circolo Arci, in un bel clima di solidarietà e partecipazione, il 13° Raduno nazionale delle famiglie. Negli ultimi tre raduni ABC si era concentrata su tre fasce di età che comprendevano i neonati fino all'adolescenza (da 0 a 3 anni - da 4 a 10 anni e da 11 a 18 anni), questo per poter dare indicazioni più mirate alle famiglie per quanto riguarda i programmi educativi e riabilitati-

vi. Quest'anno l'obbiettivo erano gli adulti che sono stati presenti in una fascia di età che comprendeva i 18 fino ai 45 anni. Tutte le famiglie hanno avuto incontri con i membri del Comitato scientifico di A.B.C.. Sono state effettuate visite mediche e pediatriche e consulenza genetica specifica a cura del comitato scientifico A.B.C..

Durante il raduno si è svolto il convegno con interventi su gli aggiornamenti scientifici e terapeutici. C'è stato ampio spazio di dibattito con le famiglie sulle varie tematiche trattate quali i problemi legali e burocratici, problemi relativi a pensioni Inps, amministrazione di sostegno, sostegno scolastico, "durante e dopo di noi". Abbiamo avuto inoltre la consulenza professionale di uno studio dentistico che ha illustrato metodi e tecniche possibili per un'approccio sensibile ai problemi dei nostri pazienti speciali. E' stato anche illustrato il lavoro del "Progetto Orchidea" portato avanti dal gruppo di specialisti che lavorano presso l'Ospedale S.Daniele di Udine dove già alcune delle nostre famiglie hanno avuto la possibilità di avere assistenza dentistica.

Il raduno è stato reso possibile dall'impegno di circa 100 volontari che si sono alternati nell'assistere, cucinare, trasportare e accudire tutti gli intervenuti. Citiamo quindi le numerose associazioni di volontariato sul territorio quali: Circolo Arci di S.Casciano, Circolo Acli di S.Casciano, Auser, Misericordia di Mercatale, gruppo Fratres Mercatale, Gioventù Francescana, Associazione Indigena, Associazione S.Vincenzo De' Paoli, Centro Socio Culturale Cerbaia, Unione Sportiva Sancascianese, Anteas, Ringraziamo inoltre le istituzioni, la Biblioteca Comunale e tutti gli amici che si sono prodigati in nostro aiuto.

Il raduno ricreativo/sportivo ad Abano Terme

Dal 10 al 14 marzo si è svolto il decimo incontro annuale delle famiglie provenienti dal Nord Italia ospitate all'Hotel Alexander Palace di Abano Terme. Hanno partecipato 40 famiglie, le attività sportive di nuoto si sono svolte nella piscina adiacente. Per tre giorni i ragazzi hanno avuto a disposizione gli istruttori del Comitato Italiano Paralimpico, della FIDIR e del Columbus thermal pool, di S.T.E.P.(Società Termale Euganea Paralimpica). Al raduno erano presenti alcuni membri del comitato scientifico che si sono messi a disposizione per eventuali consulenze.

Le altre iniziative

3 Ottobre - Di fianco alla chiesa di S.Giorgio di Livenza si è svolta la 6a Festa della Solidarietà organizzata dalla Famiglia di Alberto Borin. Come sempre un'intero paese e tutto il circondario ha lavorato volontariamente per offrire alle circa cinquecento persone presenti un ottimo pranzo. Sotto un tendone ancora più grande rispetto agli anni scorsi si sono avvicendati decine di cuoche e cuochi ai fornelli e alle griglie, addetti alla cucina, camerieri e cameriere sorridenti. Presenti, oltre al parroco che ha messo a disposizione gli spazi per la festa, rappresentanti dei Comuni di Caorle e di S.Stino di Livenza e una delegazione del Comune di San Casciano in Val di Pesa. Un grande lavoro è stato fatto

anche per raccogliere i numerosissimi premi della lotteria che sono stati donati dagli sponsor della zona. Un'appuntamento biennale divenuto occasione di grande coesione sociale e solidarietà.

La raccolta fondi e la loro gestione

Un'importante osservazione va fatta quando si parla di raccolta fondi per un'organizzazione no-profit come la nostra. Quanto più le nostre attività ed i nostri bilanci sono trasparenti, quanto più raccoglieremo fiducia da chi può donare o finanziare un progetto di ricerca, sia esso un semplice cittadino o un'istituzione pubblica o privata.

È per questo motivo che ABC dal 2005 si è dotata di un tesoriere esperto che, con la collaborazione della segreteria, ha individuato un sistema contabile dal quale, in qualsiasi momento, si può rintracciare un qualsiasi movimento di denaro, in entrata ed uscita, in tempi rapidissimi. Come visibile sul bilancio di esercizio 2010, per ogni iniziativa o progetto ABC redige un apposito bilancio, con una propria rendicontazione, in modo da poterne controllare l'esito.

Un'altra osservazione importante riguarda la gestione dei fondi raccolti. ABC non ha altre attività se non quelle collegate agli obiettivi principali dell'associazione.

La gestione dei fondi per il 5 per 1000 hanno una contabilità separata in modo da poter fare un rendiconto accurato secondo le linee guida dell'Agenzia delle Entrate.

Conclusioni

Questo è il primo Bilancio Sociale della nostra associazione. Sicuramente il prossimo sarà ancora più accurato e pertinente ma ci sentiamo di affermare che molti degli obiettivi che ci eravamo proposti sono stati raggiunti pensando comunque che anche gli obiettivi cambiano e si rinnovano compatibilmente con le idee, le energie a disposizione, il contesto sociale ed economico che ci circonda.