



A.B.C. ASSOCIAZIONE BAMBINI CRI DU CHAT



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



Indice

L'ASSOCIAZIONE	3
La sindrome del Cri du chat	3
Osservazioni	3
La nascita di ABC Associazione Bambini Cri du chat onlus	3
Gli obiettivi dell'associazione	4
La struttura associativa	4
La ricerca scientifica	6
La ricerca sulle linee guida educative e terapeutiche	6
Il "Progetto Luigi Mayer Educazione e Terapia"	7
I convegni scientifici ed i raduni delle famiglie	8
ABC, volontariato e comunità	8
La raccolta fondi e gli sponsor	9
Le pubblicazioni, la comunicazione	9
I Progetti ABC	10
Il LAVORO SVOLTO NEL 2011	13
La borsa di studio per la ricerca scientifica	13
Il Progetto Luigi Mayer Educazione e Terapia 2010-2011	14
Il raduno/convegno di San Casciano 6/10 Aprile 2011	16
Conclusioni	17



L'ASSOCIAZIONE

La sindrome 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.”

Osservazioni

Quando ad una famiglia viene comunicata la diagnosi di questa malattia vengono acquisiti sintomi di smarrimento e di crisi per un'evento inatteso e sconosciuto che riguarda la propria figlia o il figlio. 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 di impotenza e solitudine che portano ad una difficile gestione della vita quotidiana. Doversi adattare a questo nuovo stato di cose implica un profondo cambiamento delle abitudini che porta spesso alla perdita della capacità lavorativa per uno dei genitori, quasi sempre la madre.

Dalle Asl talvolta vengono offerte terapie che non coprono sufficientemente la necessità.

Talvolta per le famiglie si aggiungono complicanze sul riconoscimento della malattia rara e sull'inserimento scolastico che risulta difficile a causa della scarsa preparazione della scuola nell'affrontare questo tipo di disabilità.

La famiglia si rende conto che le istituzioni si mostrano impreparate ad affrontare le cure e l'assistenza e non viene supportata adeguatamente.

Non è possibile pensare che tutti gli operatori sanitari siano adeguatamente informati sulle conseguenze della malattia rara e sulle linee guida da seguire per la crescita e lo sviluppo.

La nascita di ABC Associazione Bambini Cri du chat onlus

L'ABC Associazione Bambini Cri du Chat è nata a S.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 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:

- Diffondere tutte le informazioni disponibili sulla malattia alle famiglie e agli operatori.
- Mettere fine all'isolamento delle famiglie, scambiando le proprie esperienze e, con le proprie testimonianze, fornire utili suggerimenti a chi ne ha bisogno in uno spirito di mutuo aiuto.
- Promuovere la ricerca scientifica, 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.
- Informare l'opinione pubblica sull'esistenza di questa malattia e sensibilizzare le Istituzioni e il Servizio Sanitario al fine di porre in atto strumenti di supporto alle famiglie colpite.

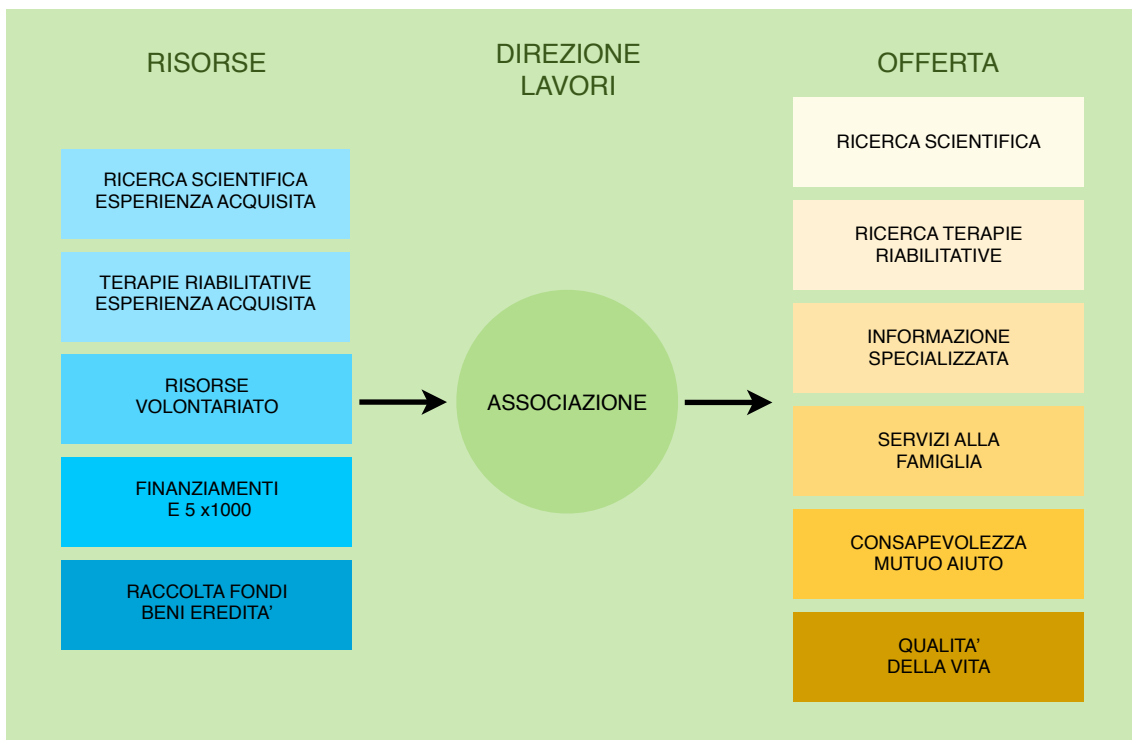
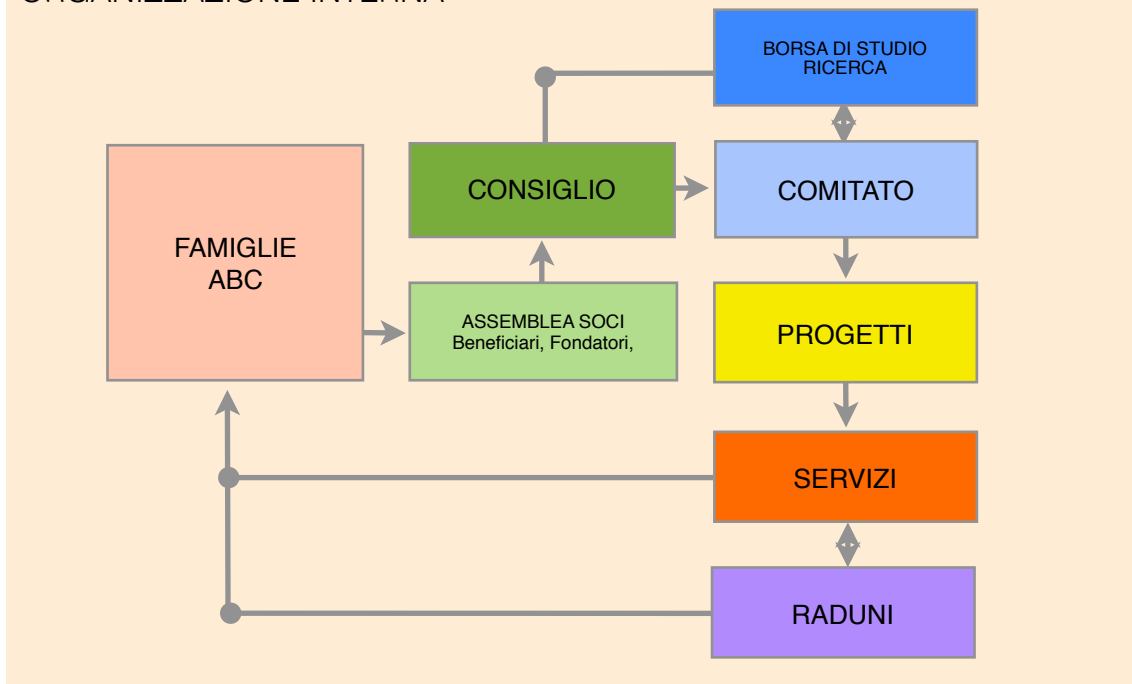
La struttura associativa

ABC è una organizzazione di volontariato riconosciuta e registrata nell'albo regionale della Toscana. Ha quindi l'obbligo di portare avanti i propri progetti con una prevalenza di lavoro offerto da volontari non retribuiti. Dal 1996 è anche Organizzazione Non Lucrativa di Utilità Sociale (ONLUS). ABC non porta avanti attività commerciali.

ABC ha la sede centrale e l'ufficio operativo a San Casciano in Val di Pesa. La sede offre un servizio di prima accoglienza informativa per le nuove famiglie che poi 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. L'ufficio offre un servizio di reperibilità telefonica 24h.



ORGANIZZAZIONE INTERNA



Tutte le attività della sede sono portate avanti grazie anche all'apporto del lavoro di due dipendenti con contratto part-time.

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.

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

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



Il Comitato scientifico è formato da varie figure professionali che si occupano prevalentemente di genetica, pediatria, neuropsichiatria infantile e sviluppo di terapie riabilitative mirate. Il Comitato scientifico discute ed elabora progetti che vengono messi in pratica con le risorse a disposizione.

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.

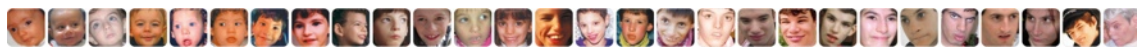
Possiamo dire inoltre che siamo divenuti referenti internazionali per le informazioni scientifiche sulla sindrome, ricordiamo l'importante collaborazione della Prof. Cerruti Mainardi con Orphanet, e che è stato merito dello spirito di collaborazione che si è creato tra le famiglie e i professionisti, e che i risultati ottenuti sono derivati dall'impegno di tutti.

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

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

La ricerca sulle linee guida educative e terapeutiche

I nostri bambini crescono come tutti i bambini, diventando ragazzi e poi adulti. Il lavoro svolto in questo senso dall'equipe del nostro Comitato Scientifico ha raggiunto notevoli risultati. Oggi infatti è grazie anche a quello che sappiamo sui risultati degli



esami genetici che noi possiamo affrontare in modo più consapevole i casi che ogni anno arrivano in associazione.

I raduni organizzati dall'associazione servono, oltre che per mettere in comune le proprie esperienze, per seguire negli anni l'evoluzione nella crescita e nello sviluppo. Grazie al fondamentale e importante lavoro di assistenza e 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.

Il “Progetto Luigi Mayer Educazione e Terapia”

L'esperienza 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 concretizzare l'operatività del terapeuta (Progetto terapisti) 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 “linee 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.

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, pedagogista 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, il nome del progetto è dedicato al figlio scomparso prematuramente.

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

I convegni scientifici ed 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 più grandi, di età compresa tra 14 e 32 anni. 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.

Nelle regioni del nord Italia vengono organizzati annualmente importanti raduni di tipo sportivo/ricreativo, come per esempio 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.

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 e 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 100 volontari per ogni raduno annuale organizzato, che si occupano della logi-



stica, dell'accudimento dei bimbi e delle famiglie, della ristorazione; nell'organizzazione di ogni raduno vengono coinvolte varie associazioni di volontariato. La frequentazione dei raduni ha messo inoltre in comunicazione persone e realizzato vere e proprie amicizie. Sul territorio nazionale il discorso è diverso, è l'associazione che crea la comunità per le famiglie. Molti dei familiari di una persona con CDC si sentono parte di questa comunità. In alcune realtà ABC inoltre ha aiutato la sensibilizzazione di alcune comunità, come S.Giorgio di Livenza (VE) e S.Giorgio Ionico (TA), organizzando convegni ed eventi sui temi delle malattie rare e la disabilità, riuscendo a raggiungere ottimi risultati.

A Caserta ABC ha supportato il corso "Handicap e scuola: Il Bambino disabile e i problemi sensoriali, motori e di apprendimento", tenuto dalla Dr.ssa Marilena Pedrinazzi e dal Dr. Luigi Sangalli, indirizzato agli insegnanti di sostegno, operatori e terapisti della riabilitazione e realizzato in collaborazione con la Provincia.

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 interne alle famiglie o aziendali ed altro ancora.

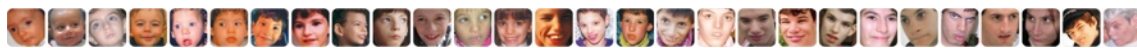
Una parte dei finanziamenti viene dal tesseramento annuale tra le famiglie ABC, i parenti, gli amici e chi è sensibile alle nostre problematiche. Una parte viene da semplici cittadini, studenti delle scuole che organizzano sottoscrizioni a nostro favore, comitati, condomini, uffici, dipendenti di ditte 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 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. 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 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.



“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 Ceruti 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, 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.

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 varie informazioni: - il primo importante contatto con l'associazione da parte dei genitori - informazioni sulla malattia - informazioni sull'associazione e sulle sue attività. Inoltre si possono scaricare 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. Sono in corso altre traduzioni.

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

ABC ha inoltre deciso di utilizzare un **social network** come Facebook per informare sulle attività associative, mettere in contatto le famiglie fra di loro, interagire con chi usa il social network come principale strumento di comunicazione (alternativo anche alla posta elettronica, chat, telefono, sms).

La sede inoltre è fonte e crocevia di notizie, aggiornamenti, contatti e offre una reperibilità 24h con un numero telefonico.

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 ottenuto, per la ricerca genetica, un'importan-



te contribuito da Telethon Italia. Anche altre sensibili Istituzioni si sono prodigate per fare in modo che i nostri progetti fossero portati a termine. A tal proposito vogliamo nuovamente ringraziare la Fondazione Monte dei Paschi di Siena, la Regione Veneto, la Provincia di Caserta, il Comune di San Casciano in Val di Pesa, il Comune di Montemurlo, il Comune di Caorle, il Comune di S.Stino di Livenza, il Comune di Feltre, il Comune di Roma, il Comune di Napoli, il Comune di Aosta, il Comune di S.Giorgio Ionico etc.). Di seguito un elenco di alcuni progetti ABC. Le persone o gli enti interessati ad avere informazioni dettagliate possono rivolgersi alla segreteria dell'Associazione.

PROGETTI REALIZZATI

1. Progetto sui problemi medici, nutrizionali e comportamentali sui bambini 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 e' 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 a Caserta "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 IN CORSO

1. Progetto Luigi Mayer terapia e educazione 2011-2012, messa in pratica delle linee guida per la terapia e la gestione familiare ed extrafamiliare delle famiglie con un figlio/a con sindrome del Cri du chat.

PROGETTI DA REALIZZARE

1. Progetto "DATABASE SCDC ITALIA" per la creazione di una banca dati accessibile che possa offrire supporto a più figure professionali e alla ricerca scientifica.
2. 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 di pubblicazioni con linee guida in lingue straniere.



II LAVORO SVOLTO NEL 2011

Qui di seguito sono elencate le principali attività dell'associazione con gli aggiornamenti relativi al lavoro svolto nell'anno 2011

La borsa di studio per la ricerca scientifica

Nel 2011 è stata rinnovata la borsa di studio per la ricerca scientifica che ABC mette a disposizione della Prof.ssa Paola Cerruti Mainardi e del Dr. Andrea Guala per il grande lavoro svolto. La Dr.ssa Marianna Spunton è stata di nuovo la candidata privilegiata, dato il lavoro già svolto in questi anni in collaborazione di ABC. Ricordiamo che a fianco della Dr.ssa Spunton lavora la Dr.ssa Vanessa Arcuri borsista messa a disposizione dall'Associazione Amici della Pediatria Vercellese con i fondi della Fondazione CR di Vercelli.

Principali attività svolte nell'anno 2011:

- Attività di diagnosi, assistenza e follow-up che prevede: visite presso la S.O.C. di Pediatria dell'Ospedale S. Andrea di Vercelli e durante i raduni organizzati dall'Associazione, di 30 famiglie.
- 12 prelievi per le analisi citogenetico-molecolari con la tecnica Array CGH e successiva stesura delle relazioni alle famiglie con allegati grafici esplicativi. Elaborazione di tali risultati per l'inserimento in un progetto di ricerca.
- Proseguimento del del progetto di ricerca mirato ad approfondire lo studio dei meccanismi molecolari responsabili della variabilità clinica correlata con la Sindrome del Cri du chat, che prevede l'utilizzo della tecnica Array CGH.
- Aggiornamento e revisione del Registro Italiano della Sindrome del Cri du chat (PCM), che conta 287 pazienti.
- Ideazione di un database informatico multimediale per il Registro Italiano al fine di rendere più facile l'accesso alle cartelle cliniche dei pazienti da parte delle famiglie, di medici, fisioterapisti e altri addetti ai lavori.
- Elaborazione dei dati raccolti attraverso un questionario riguardante le eventuali complicanze anestesologiche nei pazienti affetti dalla sindrome Cri du chat. Questo lavoro diretto dal Dott. Andrea Guala è stato oggetto di un congresso nazionale tenutosi a Torino. Siamo in attesa della pubblicazione su una rivista internazionale.
- Pubblicazione del lavoro "Sindrome del Cri du chat: indagine sulla qualità dell'assistenza" sulla rivista Minerva Pediatrica.
- Analisi dei dati relativi ai Test di Denver al fine di valutare per ogni paziente Cri du chat la diversa evoluzione del raggiungimento delle singole tappe di sviluppo e quanto incidano gli interventi riabilitativi, anche in caso di uguale punto di rottura.



Il Progetto Luigi Mayer Educazione e Terapia 2010-2011

Si è svolto anche quest'anno, il Progetto Luigi Mayer Educazione e Terapia, linee guida per la terapia e la gestione familiare ed extra familiare per le famiglie con un figlio/a con la sindrome del Cri du chat (SCDC - monosomia 5p). I dati si riferiscono al periodo 2010-2011 perché il progetto inizia a settembre e si conclude a luglio. Come negli anni scorsi il progetto ha garantito a tutte le famiglie che vi hanno aderito, interventi domiciliari, organizzati e gestiti dal dott. Fabio Tognon, pedagogo specialista.

Il progetto è stato finanziato con la raccolta fondi di ABC e parzialmente rimborsato dai realizzati da fondi messi a disposizione dalla Fondazione Monte dei Paschi di Siena (bando 2009), fondi acquisiti dal 5 per 1000, da spontanei contributi di alcune amministrazioni comunali. Alle famiglie che hanno aderito è stato chiesto un contributo corrispondente a circa il 20% del costo complessivo. Dopo un'attenta valutazione, alle famiglie in condizioni socio-economiche particolarmente difficili non è stato chiesto il contributo o è stato concesso di rateizzarlo.

Sono state visitate 35 famiglie e sono state effettuate 72 visite. Di tutte queste famiglie 32 avevano già partecipato al precedente Progetto Mayer: dato rilevante per numero in proporzione al totale delle famiglie aderenti.

FAMIGLIE ADERENTI AL PROGETTO		
ANNO	2009 / 2010	2010 / 2011
Numero complessivo famiglie aderenti	43	37
Numero famiglie riscritte	29	32
Percentuale famiglie riscritte	67,44%	86,49%

I seguenti punti vogliono illustrare in modo più approfondito il lavoro svolto durante gli appuntamenti sul luogo di residenza della famiglia.

Consulenza educativa e didattica alle famiglie:

- Anamnesi: tutti dati per una indagine conoscitiva sui precedenti individuali e familiari, relativi al soggetto (prima visita).
- 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 possono inviare filmati sulle attività svolte o contattare il pedagogo
- 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.
- 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.

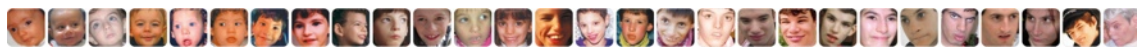
Rapporti con le Asl locali:

- Incontri mirati ad un sinergia funzionale: importante è stato il confronto con gli enti sanitari locali, volto soprattutto a creare la collaborazione necessaria 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:

LA DISTRIBUZIONE DELLE FAMIGLIE ADERENTI PER REGIONE 2010-2011			
Valle d'Aosta	2	Lazio	3
Lombardia	5	Campania	2
Veneto	1	Puglia	2
Trentino Alto Adige	1	Calabria	2
Emilia Romagna	4	Sardegna	3
Toscana	5	Sicilia	5
Marche	2		

SCUOLE O ISTITUTI FREQUENTATI DAGLI INTERESSATI						
Scuola o Istituto frequentato	Casa / Asilo Nido	Scuola dell'Infanzia	Scuola Primaria	Scuola Secondaria I livello	Scuola secondaria II livello	Centro Diurno
Iscritti al progetto	3	12	10	3	6	3
%	8,11%	32,4%	27,03%	8,11%	16,22%	8,11%



- Incontri di conoscenza e 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.

Il raduno/convegno di San Casciano 6/10 Aprile 2011

Questo Raduno è stato pensato espressamente per le famiglie del sud Italia. Un giorno e mezzo è stato interamente dedicato al Convegno, i membri del Comitato Scientifico dell'A.B.C. hanno esposto gli aggiornamenti scientifici, terapeutici, educativi, mentre altri relatori hanno relazionato sui problemi legislativi relativi alla disabilità e su altri problemi come quelli che riguardano la bocca e i denti. Durante il convegno le famiglie hanno avuto a disposizione un nutrito gruppo di volontarie e volontari in modo da poter seguire gli interventi.

È stato possibile per tutti seguire liberamente gli interventi e interloquire con i relatori con domande e chiarimenti. Durante i giorni del raduno tutti i bambini/ragazzi/adulti hanno avuto la possibilità di essere visitati dalla Prof.ssa Paola Cerruti Mainardi e dal Dr. Andrea Guala.

Il raduno e il Convegno si sono svolti principalmente nei locali del Circolo Arci di San Casciano, il Circolo Acli di San Casciano ci ha rinnovato la sua collaborazione e ha messo a disposizione gli spazi della struttura che sono stati indispensabili per alcune iniziative di intrattenimento.

Sono intervenuti al raduno: Prof.ssa Paola Cerruti Mainardi, Primario Emerito Ospedale S.Andrea di Vercelli, Presidente Comitato Scientifico ABC, Dr. Andrea Guala, Pediatra Genetista presso l'Ospedale 'Castelli' di Verbania, Dr.ssa Marianna Spunton biologa, borsista A.B.C. presso Ospedale S. Andrea di Vercelli, Anna Opezzo e Rosanna Roveda, infermiere specializzate, Dott.ssa Maddalena Luisa Medolago Albani, Neuropsichiatra Infantile, Dott. Fabio Tognon, Pedagogista Speciale, conduttore Progetto Mayer Educazione Terapia, Dott. Massimo Bigoni, Avvocato per questioni relative alla disabilità, amministrazione di sostegno, "dopo di noi", Dr. Antonio Perri Dentista, studio Dr. Riccardo Becciani, Impruneta (Firenze).

IL CONVEGNO

VENERDÌ, 8 APRILE: Apertura del convegno, Introduzione ai lavori a cura degli organi istituzionali di San Casciano, Maura Masini, Presidente Associazione Bambini Cri du chat. Annalisa Scopinaro, rappresentante UNIAMO (Federazione Italiana Malattie Rare).

Inizio dei lavori:

Prof.ssa Paola Cerruti Mainardi, *"Sindrome del Cri du chat: lavori svolti negli ultimi anni e lavori in corso, progressi per l'attività e per il futuro. La ricerca continua"*. Dr.ssa Luisa



Maddalena Medolago Albani: *“Educazione e buone maniere”*. Dott. Fabio Tognon, *“Relazione sull’andamento del Progetto Luigi Mayer Educazione e Terapia”*.

SABATO 9 APRILE: Tavola rotonda con i rappresentanti del Comitato Scientifico ABC su vari argomenti di attualità come:

- terapie riabilitative.
- inserimento scolastico.
- problematiche in età adulta.
- il “dopo di noi”.

È intervenuta la Dott.ssa Francesca Bazzani, Assistente sociale.

Tavola rotonda sui temi di attualità con la presenza dell’Avv. Massimo Bigoni esperto in questioni legate alla disabilità, amministrazione di sostegno e al “dopo di noi”.

Intervento del Dr. Antonio Perri, dello studio dentistico Dr. Riccardo Becciani, *“L’importanza di una corretta e continuativa igiene orale”*.

Come sempre il raduno è stato realizzato grazie all’indispensabile supporto del volontariato e dell’associazionismo locale. Il Raduno ha accolto e ospitato circa 140 persone e ha coinvolto 150 volontari.

Conclusioni

Nonostante la crisi economica ABC è riuscita a portare avanti comunque le sue principali attività. Come si può vedere nel bilancio economico, abbiamo avuto una flessione nelle donazioni e nelle entrate ordinarie, i contributi del 5 per 1000 sono erogati con grande ritardo, non avremo il contributo della Fondazione MPS che non ha potuto rinnovare il bando nel 2011 e non sappiamo se lo rinnoverà nei prossimi anni. Questo ha già creato un momento di difficoltà che ha influenzato temporaneamente l’andamento del Progetto Mayer che è comunque è ripartito con le sue quasi normali modalità per il 2011-2012. Nel Progetto Mayer 2012-2013 ci saranno comunque dei cambiamenti anche nelle modalità di accesso.

La situazione quindi risente della contingenza economica ma per fortuna abbiamo un’insperata risorsa dovuta ad alcuni beni ricevuti in eredità. Una parte di questi sono stati sbloccati e hanno potuto compensare alcune mancanze. Stiamo cercando di trovare la soluzione migliore per amministrare questi beni una volta che saranno sbloccati interamente. Fortunatamente ci sono alcune famiglie che si danno molto da fare organizzando raccolte fondi e offrendo concretamente un aiuto.

L’attività di ricerca scientifica si è animata di un nuovo importante progetto per la raccolta di dati acquisiti che si chiamerà Progetto Database SCDC Italia. È un progetto importante e innovativo nel suo ambito. Per essere portato avanti avrà bisogno di tempo e di molte risorse. Per fortuna anche in questo possiamo contare sul lavoro volontario dei nostri specialisti che da anni supportano le nostre famiglie.

A cura dell’Associazione Bambini Cri du chat onlus

Giugno 2012

*La Presidente
Maura Masini*