

Giornalino A.B.C.

Anno I - Numero I



Associazione Bambini
Cri-du-Chat

Sommario da Giugno a Dicembre 1996



È NATA L'A.B.C.: pag. 3
Per abbattere il muro del silenzio e dell'isolamento



LA SINDROME DEL CRI DU CHAT: pag. 4-5
Aspetti clinici e citogenetici



SPAZIO RISERVATO AL SOCIALE: pag. 6-7-8
Diritti e non solo



BAMBINI COME I NOSTRI: pag. 9-10-11
Sintesi delle storie



QUELLO CHE VA E QUELLO CHE NON VA: pag. 12
I lettori ci scrivono



TACCUINO: pag. 13
Appuntamenti con l'A.B.C.



RINGRAZIAMENTI pag. 14

Per abbattere il muro del silenzio e dell'isolamento

Esce finalmente il Giornalino A.B.C., a partire da questo primo numero ci proponiamo di mettere a disposizione delle famiglie tutte le informazioni che abbiamo, per poter vivere serenamente il problema della sindrome del Cri du chat.

Dal coraggio di Maura Masini, mamma del piccolo Timothy, nasce a S. Casciano Val di Pesa in provincia di Firenze, l'Associazione A.B.C.. Tale Associazione si costituisce grazie ad alcuni soci fondatori; tra i maggiori riconosciamo: Carla Fracci, il marito Beppe Menegatti, la Prof.ssa Paola Cerruti Mainardi ed altri non meno importanti. Ma per capire perchè si sente l'esigenza di far nascere un'associazione bisogna partire dall'inizio.

Nel 1963 il genetista francese Lejeune, individua una sindrome causata dalla rottura del braccio corto del 5° cromosoma e la chiama Cri du chat o "Grido del gatto". Tale nome viene ispirato dal fatto che i bambini che ne vengono colpiti quando nascono non emettono un normale vagito ma un pianto simile ad un miagolio. I medici che si trovano di fronte ad un neonato con sindrome Cri du chat possono individuare la malattia riconoscendo alcune caratteristiche tipiche: oltre al pianto, ci sono alcune particolarità in tutto il corpo a partire dal volto e la cosa più evidente è la microcefalia che dovrebbe dare il primo allarme. Spesso, purtroppo, negli anni novanta, a 30 anni dalla scoperta, i medici non sanno fornire informazioni esatte ai genitori che si trovano ad affrontare una sindrome nuova e rara.

Le notizie che vengono divulgate sono perlopiù errate e catastrofiche al punto di mettere nello sconforto totale i familiari del bambino. Ma per fortuna non è così; si sa per certo che se un bambino viene "cresciuto" in casa, con adeguate terapie, pur avendo gravi problemi mentali e di linguaggio, avrà una migliore autonomia.

Ed ecco che si può capire perchè nasce l'A.B.C.: mamma Maura e papà Peter pensano di non essere gli unici ad avere un bambino con problemi come il loro e decidono di scoprire se in Italia (e non solo), esistono casi analoghi. Dal rapporto che si instaura con altre famiglie attraverso inserzioni sui giornali, capiscono quanto importante sia dar vita ad un'associazione.

Per più di qualche genitore, che viene in contatto con realtà analoghe alle loro, è un grosso sollievo.

Nel loro piccolo i genitori di Timothy riescono a conoscere solamente 12 famiglie con bambini affetti dalla sindrome; in un secondo tempo, dopo la presentazione dell'Associazione a "Domenica In", il numero delle famiglie ammonta a 60.

L'A.B.C. quindi si propone di:

- **Diffondere informazione alle famiglie con bambini Cri du chat garantendo un adeguato aggiornamento sulle novità terapeutiche e mettere così fine al loro isolamento.**
- **Sensibilizzare l'opinione pubblica sull'esistenza della sindrome, sulle sue problematiche ed in particolare sensibilizzare i medici pediatri e genetisti sull'importanza della diagnosi precoce.**
- **Sensibilizzare le amministrazioni pubbliche e sanitarie affinché pongano in essere strumenti di supporto alle famiglie con bimbi Cri du chat e garantiscano adeguati programmi di terapie riabilitative a favore dei bambini.**
- **Stabilire rapporti di collaborazione e di ricerca con Enti ed Associazioni medico-scientifiche anche internazionali, finanziando borse di studio e l'acquisto di apparecchiature specifiche.**

La presidente dell' A.B.C. ha cercato contatti anche con l'estero, ed ha trovato alcune Associazioni con cui avere uno scambio di notizie. In Inghilterra c'è la "Support group Cri du chat syndrome"; in Danimarca esiste un gruppo di lavoro guidato dall'erede del Prof. Neuber; in Germania, a Brema, c'è la "Selbsthilfe gruppe Cri du chat syndrome". Infine in America abbiamo un aiuto per quanto riguarda la ricerca genetica.



LA SINDROME DEL CRI DU CHAT

Aspetti clinici e citogenetici

Prof.ssa Paola Cerruti Mainardi
Primario Pediatria
Ospedale S. Andrea di Vercelli

La sindrome del Cri du chat è stata individuata dal Professor Lejeune a Parigi nel 1963. 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 (p) del cromosoma 5. La sindrome viene perciò anche indicata come 5p-. L'incidenza è piuttosto bassa 1 su 50.000 nati.

I bambini affetti hanno generalmente un basso peso alla nascita e presentano alcune particolarità dei lineamenti che li rendono somiglianti fra di loro: volto tondo, fronte sporgente, una piega cutanea all'angolo interno dell'occhio (epicanto) che dà l'impressione che gli occhi siano distanti (ipertelorismo), mandibola piccola e mento retratto (microretrognazia).

L'elemento più caratteristico è rappresentato da un pianto acuto e flebile, simile ad un miagolio, che ha dato il nome alla sindrome.

La perdita di una parte del patrimonio genetico, oltre a queste caratteristiche che di per se non sarebbero rilevanti, coinvolge purtroppo anche lo sviluppo cerebrale con conseguente microcefalia e ritardo dello sviluppo psicomotorio.

Nel periodo neonatale vi può essere difficoltà di suzione e ipotonia; nei primi anni di vita vi è una aumentata suscettibilità alle infezioni respiratorie e gastrointestinali.

Possono associarsi (non frequentemente) diverse malformazioni, le più serie sono quelle cardiache e renali che talvolta portano a morte il bambino, per lo più nel primo anno di vita (la mortalità è di circa il 10% dei casi). Superato questo periodo, la sopravvivenza è prolungata e diversi soggetti hanno raggiunto i 50 anni di età.

Altre possibili malformazioni meno gravi sono la lussazione congenita delle anche, le ernie inguinali, la sindattilia (fusione di due o più dita).

La presenza di malformazioni richiederà naturalmente la consulenza dello specialista chirurgo pediatra per l'intervento del caso. La velocità di accrescimento è in generale un po' più lenta rispetto agli altri bambini, la statura definitiva può essere comunque anche elevata.

La possibile comparsa di problemi ortopedici (piede piatto, scoliosi), oculistici (strabismo, miopia) e ortodontici (malocclusione dentaria) renderanno opportune le relative visite specialistiche.

I dati ricavati dalla letteratura recente e anche dalla personale esperienza sono senz'altro migliori rispetto a quelli riferiti in passato. Questi bambini allevati in famiglia e sottoposti ad interventi educativi e riabilitativi precoci possono, anche se più lentamente rispetto agli altri bambini, raggiungere le normali tappe dello sviluppo psicomotorio e progredire nelle acquisizioni del comportamento sociale e del linguaggio.

Il carattere è per lo più affettuoso e socievole; è segnalata talvolta iperattività, che può tuttavia essere controllata con opportuni strumenti educativi. Lo sviluppo sessuale è normale.

Fra gli scopi dell'Associazione vi è quello di conoscere sempre meglio i problemi di questi bambini ai fini di aggiornare ed adeguare gli interventi dei vari operatori sanitari, fornendo sempre più accurate linee guida assistenziali.

Per quanto riguarda la ricerca scientifica sulla sindrome, indagini sono state rivolte allo studio della delezione cromosomica, nel tentativo di poter correlare il quadro clinico con le caratteristiche citogenetiche.

Nella maggioranza dei casi la delezione è isolata e i genitori hanno un cariotipo normale. Nel 10-15% dei casi uno dei genitori è portatore di una anomalia cromosomica (che può essere dimostrata essere presente in più generazioni, più spesso una "traslocazione") che non altera il suo patrimonio genetico (si dice "bilanciata") ma che può dare origine ad una delezione del figlio. In questo caso il quadro clinico è generalmente più serio.

LA SINDROME DEL CRI DU CHAT

Aspetti clinici e citogenetici

Prof.ssa Paola Cerruti Mainardi
Primario Pediatrico
Ospedale S. Andrea di Vercelli

Negli ultimi anni le nuove tecniche di analisi citogenetiche e molecolari, in particolare quella chiamata FISH (ibridazione in situ mediante fluorescenza) con sonde per il DNA, specifiche per il braccio corto del cromosoma 5, sono rivolte ad una migliore definizione dell'ampiezza della delezione.

Ciò può consentire di formulare una più precisa prognosi in ogni bambino, e far progredire la ricerca in questa malattia.

Anche in questo campo, è obiettivo primario dell'Associazione promuovere la ricerca, ed è già stato avviato uno studio in questa direzione.

Per quanto riguarda la consulenza genetica, in caso di delezione isolata il rischio che la malattia si ripresenti in un secondo figlio è praticamente trascurabile, così pure non corrono rischi per i loro figli, fratelli o sorelle sani, mentre il rischio che si ripresenti la sindrome in un altro figlio è di circa il 10% in caso di anomalia bilanciata in uno dei genitori.

In entrambi i casi è possibile effettuare la diagnosi prenatale.



SPAZIO RISERVATO AL SOCIALE

Diritti e non solo

di Pietro Roselli (Sindaco del Comune

di San Casciano Val di Pesa (FI)

e Stefania Brunetti (Assistente Sociale)

La presenza di un handicappato comporta ad una famiglia un impegno totalizzante ed anche nella migliore delle ipotesi che questa abbia sufficienti risorse fisiche, economiche e culturali è, comunque, esposta ad alto rischio di emarginazione e disgregazione. La cura del congiunto assorbe gran parte delle risorse lasciando pochissimo spazio a tutte le altre cose che fanno parte della vita normale. E' quasi impossibile fare una passeggiata, andare dal parrucchiere, vedere un film senza sentirsi in colpa. Eppure sono piccole cose indispensabili per non "scoppiare" e sommare così problemi a problemi.

Perchè ciò non avvenga è necessario che "il problema" non sia a totale carico della famiglia, ma venga condiviso dalla comunità in cui essa vive. In primo luogo dalle istituzioni locali: Comune, USL, Scuola etc.; e non soltanto per garantire i diritti, vale a dire quei servizi e benefici previsti dalle leggi, cosa di per sé doverosa e spesso disattesa, ma anche per garantire quegli spazi di normalità sopra accennati. Infatti è compito delle Istituzioni assicurare non solo i diritti derivanti dai dettati legislativi, bensì rispondere, nei limiti delle proprie risorse, ai bisogni dei cittadini ed in particolare di quelli più deboli.

Un ruolo altrettanto determinante a supporto della famiglia può essere svolto dal volontariato e dal singolo componente della comunità, il cui contributo può migliorare significativamente la qualità della vita sia dell'handicappato che del suo nucleo familiare. Il volontariato con i suoi interventi flessibili ed adattabili a specifiche esigenze, ben si presta a rispondere a questo tipo di bisogni e l'umanità che esprime nella propria azione solidale risponde, spesso, al bisogno di supporto psicologico e morale che le famiglie esprimono in questi frangenti. E' necessario che le famiglie prendano coscienza, oltre che dei propri diritti, anche dei propri bisogni, troppo spesso, questi ultimi, considerati pretese eccessive ed egoistiche.

Ne deriva la necessità per le famiglie di far partecipi tutti i soggetti, istituzionali e non, dei loro problemi, reclamando, senza alcun pudore, il loro aiuto. In particolare, nel rapporto con le istituzioni, è fondamentale conoscere i propri diritti e le modalità di fruizione. Il presupposto per poter accedere ai benefici concessi all'invalidità è il:

RICONOSCIMENTO DELL'INVALIDITA' CIVILE:

E' concesso in base alla L. 118/71. Per ottenere il riconoscimento della I.C. è necessario inoltrare la domanda all'Ufficio Invalidi Civili della USL di appartenenza. Contro il parere di accertamento della Commissione USL l'interessato, il tutore o il genitore possono ricorrere entro 60gg. al Ministero del Tesoro, se entro 180 gg. non viene ottenuta risposta può essere intrapresa la tutela giurisdizionale attraverso il Giudice ordinario e può essere presentata domanda di aggravamento.

BENEFICI ECONOMICI DERIVANTI DAL RICONOSCIMENTO DELLA INVALIDITA' CIVILE:

- 1) Assegno mensile di assistenza (£ 366.930 x13 mensilità) ne hanno diritto gli I.C. parziali (dal 74% al 99%) in età compresa tra il 18° e il 65° anno di età, con reddito inferiore a £ 4.882.150 annue;
- 2) Pensione di inabilità (£ 366.930 x13 mensilità) ne hanno diritto gli I.C. totali (100%) in età compresa tra il 18° e il 65° anno con reddito inferiore a £ 21.103.645.
- 3) Indennità di accompagnamento (£ 752.370 x12 mensilità), ne hanno diritto, a partire dal 15° mese di vita tutti gli invalidi totali che siano stati dichiarati "con impossibilità di deambulazione senza l'aiuto permanente di un accompagnatore" o "con necessità di assistenza continua non essendo in grado di compiere gli atti quotidiani della vita".
- 4) Indennità di frequenza: (£ 366.930 mensili per la durata della frequenza) ne hanno diritto i minori di 18 anni, cui è stata riconosciuta, ai sensi della L. 289/90, la difficoltà persistente a svolgere i compiti e le funzioni della propria età.

LE ESENZIONI E GLI AUSILI CHE POSSONO ESSERE RICHIESTI:

1) Esenzione dal ticket:

Sono esenti dal pagamento del ticket sui medicinali gli I.C. con il 67% di riconoscimento di Invalidità Civile, devono però, pagare la quota-ricetta. Hanno l'esenzione totale gli Invalidi Civili al 100%.

2) Ausili Protesici.

L'erogazione degli ausili necessari al recupero funzionale e sociale dei soggetti affetti da menomazioni fisiche, psichiche e sensoriali è connessa alla menomazione stessa. Si ottengono inoltrando una richiesta specialistica alla USL che provvederà all'autorizzazione.

3) Concessione di materiale sanitario (pannolini etc.).

E' riservata ai seguenti aventi diritto, che abbiano necessità di interventi di prevenzione, cura o riabilitazione a seguito di una invalidità permanente:

1) Invalidi riconosciuti per patologie per le quali si richiede il presidio ai sensi art. 4 D.M. 28/12/92.

2) Istanti in attesa del riconoscimento di invalidità civile dietro presentazione di copia del verbale di visita.

3) Istanti in attesa dell'accertamento di invalidità civile che rientrano nelle condizioni previste dall' art. 1 legge 18/80.

4) Minori di anni 18, anche se non in possesso di provvedimento di riconoscimento di invalidità.

LEGGE 104/92. LA LEGGE QUADRO SULL'HANDICAP

Questa legge, con le sue grosse contraddizioni, è comunque l'unica legge che, a livello nazionale, raccoglie le norme in materia di assistenza, integrazione sociale e diritti delle persone handicappate. Per poter accedere ai benefici di questa legge è necessario ottenere l'accertamento dell'handicap. E' effettuato da una commissione medica istituita dalla USL., integrata da un operatore sociale.

Effettua gli accertamenti relativi alla minorazione, alle difficoltà, alla necessità dell'intervento assistenziale permanente e alla capacità complessiva individuale residua.

BENEFICI DERIVANTI DALL'ACCERTAMENTO DELL'HANDICAP

1) Servizio di aiuto personale.

In base all' art.9 della L. 104/92 le U.U.SS.LL. od i Comuni possono istituire forme di aiuto personale alle persone handicappate. Per forme di aiuto personale si intende il servizio diretto ai cittadini in temporanea o permanente grave limitazione dell'autonomia personale, non superabile attraverso la fornitura di sussidi tecnici.

2) Agevolazioni.

In base all'art. 33 la lavoratrice madre o, in alternativa il lavoratore padre di minore con handicap in situazione di gravità (accertata ai sensi dell' art. 4 sempre della L. 104/92) hanno diritto al prolungamento fino a 3 anni del periodo di astensione facoltativa dal lavoro di cui all' art. 7 della L.1204/71, a condizione che il bambino non sia ricoverato a tempo pieno in istituti specializzati. In alternativa, i genitori, possono chiedere ai rispettivi datori di lavoro di poter usufruire di 2 ore di permesso giornaliero retribuito fino al compimento del terzo anno di vita del bambino.

3) Permessi lavorativi in base all'art. 33 L.104/92:

Successivamente al compimento del terzo anno di età possono usufruire di tre giorni mensili lavorativi, fruibili anche in maniera continuativa, retribuiti:

-la lavoratrice madre o il lavoratore padre con figlio handicappato in situazione di gravità, non ricoverato a tempo pieno;

colui che assiste una persona con handicap in situazione di gravità, parente o affine entro il terzo grado e convivente.

SPAZIO RISERVATO AL SOCIALE

Diritti e non solo

di Pietro Roselli (Sindaco del Comune
di San Casciano Val di Pesa (FI))
e Stefania Brunetti (Assistente Sociale)

4) Avvicinamento sede di lavoro:

il genitore o familiare lavoratore, con rapporto di lavoro pubblico o privato che assista con continuità un parente o un affine entro il terzo grado, handicappato, con lui convivente, ha diritto a scegliere, ove possibile, la sede di lavoro più vicina al proprio domicilio e non può essere trasferito senza il suo consenso ad altra sede.

5) Diritto assegni familiari:

I nuclei familiari che comprendono soggetti

nell' assoluta e permanente impossibilità di dedicarsi ad un proficuo lavoro (minorenni o maggiorenni) hanno diritto ad una elevazione di lit. 10.000.000 sul calcolo base del reddito di diritto agli assegni familiari.

6) Agevolazioni fiscali:

Tutti gli ausili e le protesi relativi a menomazioni funzionali permanenti sono assoggettati al 4% di IVA.

- Sono deducibili dalla dichiarazione dei redditi le spese chirurgiche, visite specialistiche, protesi, compresi i mezzi necessari per la deambulazione, locomozione ed il sollevamento di portatori con handicap permanenti.



BAMBINI COME I NOSTRI

Sintesi delle Storie

I genitori di Francesco Barbini

Per questo primo numero del nostro giornalino sono state scelte le storie di due bambini:

due bambini che sono quasi coetanei con due storie molto simili; comunque due storie che danno un messaggio di speranza a noi tutti.

Ma vediamo cosa ci scrivono di loro i genitori:

Storia di Francesco Barbini

Avevamo fatto un viaggio bellissimo in Toscana e Umbria e lì è stato concepito Francesco. La gravidanza proseguiva bene: solo una breve minaccia d'aborto al terzo mese e poi nessun altro problema. Sapevo che il mio bambino sarebbe nato il 1° Dicembre. Poi un giorno l'ecografista mi rise in faccia: "Ma signora, lei si sbaglia! Non sarà mamma fino a dopo Natale, la testa del bambino è troppo piccola". Non è possibile, io so fare i conti. Tutto si esaurisce in poche frasi sarcastiche, ad ogni ecografia la situazione si ripresenta. Si avvicina la data del parto. Il ginecologo sostiene che il bimbo è pronto, l'ecografista continua a ridacchiare e sostenere la sua tesi. È il 1° Dicembre 1983 e rompo le acque. In due ore nasce Francesco; mi aspetto un forte pianto neonatale, ma in sala parto si ode solo un flebile miagolio. È Francesco. È piccolo, solo Kg. 2,440. Ha una circonferenza cranica sotto la norma. Lo portano immediatamente nel reparto di patologia perinatale. È MIO FIGLIO. Un mese più tardi viene confermata la diagnosi: sindrome del CRI DU CHAT. Qui inizia la nostra avventura con Francesco. Una serie infinita di visite, pareri di medici incompetenti; troviamo anche un primario che ci suggerisce di "buttarlo e farne un altro". Dobbiamo affrontare il problema dell'ernia inguinale bilaterale. Nessuno lo vuole operare. Hanno paura. Dicono che non ne vale la pena.

Finalmente troviamo un chirurgo che ne fa una questione di prezzo: l'operazione riesce benissimo. Francesco è un bimbo difficile: non mangia, non dorme; I mesi passano, il nostro bambino rifiorisce: ingrassa, è simpatico e sempre allegro. Continuano le peregrinazioni alla ricerca di un centro di riabilitazione che ci dia qualcosa in più di 45 minuti bisettimanali di terapia, con i genitori fuori dalla porta ad ascoltare i pianti del bambino. Parliamo sempre con tutti del nostro problema e nell'ottobre '85 veniamo in contatto con il SIMEE di zona e con la Dott.ssa Pedrinazzi, terapeuta della riabilitazione. Da quel giorno la nostra vita cambia. Riusciamo finalmente a capire cosa fare per lui. Cominciamo a lavorare a casa tutti i giorni, per ore; seguiamo per filo e per segno il programma riabilitativo stilato dalla Dott.ssa Pedrinazzi. I risultati sono incoraggianti: in 15 giorni Francesco impara a strisciare, in 4 mesi gattona e in un anno è in piedi e accenna i primi passi. Crediamo nel lavoro che stiamo facendo con lui. Nell'86 arriva il fratellino Federico. Dopo il prelievo dei villi coriali e nonostante ciò, dopo molta paura è un bimbo sano. Francesco continua a fare progressi, ma il divario con i suoi coetanei aumenta costantemente. Frequenta la scuola materna (3 anni più 1 di saldatura), quindi la scuola elementare. Ci scontriamo con la burocrazia, con il problema degli insegnanti di sostegno (7 in 5 anni di elementari). Francesco è un fastidio per tutti. Ma i compagni lo amano. Alla fine della quinta, viene "buttato fuori" contro ogni logica, con un sospiro di sollievo. Ora Francesco ha 12 anni e frequenta la 1ª media; l'inserimento è difficile ma ci sembra di essere stati fortunati con gli insegnanti di sostegno. Francesco è un bambino molto socievole e fa presto a fare amicizia.

BAMBINI COME I NOSTRI

Sintesi delle Storie

I genitori di Francesco Barbini

Grazie all'impegno di noi genitori, della nonna sempre peresente, dei suoi amici volontari che da anni lo seguono nel suo programma di riabilitazione motorio e intellettuale, al forte stimolo dato dalla presenza del fratello Federico, oggi Francesco sa nuotare sicuro in acqua alta, sa sciare, corre parla canta ed ha un gran senso dell'humor. E' furbo e simpatico. Dall'età di 5 anni (operazione di tonsillectomia) non ha più avuto problemi di salute ed è piuttosto cicciettello. Mangia come un lupo da solo, utilizzando le posate (non usa ancora il coltello). Legge le sillabe, le parole bisillabe e trisillabe piane. Scrive a macchina con la tecnica della comunicazione facilitata. La sua attenzione è limitata nel tempo. E' molto vivace ed ha un sonno irregolare. Di giorno controlla le funzioni corporali ma di notte porta ahimè ancora il pannolone. Dall'età di 7 anni trascorre tre settimane ogni estate in una colonia a Follonica (con due assistenti personali). E' un bambino estroverso, dolce e coccolone ma anche testardo e disubbidiente. Adora palle, palline e palloni ed ama giocare al calcio. Conosce tutto di musica, canzoni e cantanti e riconosce ogni tipo di automobile. Ha un'ottima memoria. I suoi amici e conoscenti sostengono che Francesco è un "mito".



Storia di Marco de Angelis

Marco è nato dopo una gravidanza normale, con minaccia di aborto al primo mese, poi però è proseguita bene;

Quando è nato pesava kg. 3,280 ed era lungo 55 cm.

Mi è stato detto subito che il bambino doveva approfondire alcuni esami e che uscita dall'ospedale sarei dovuta andare a Rimini. Chiesi di cosa si trattava e mi risposero che non era nulla di grave, aggiunsero però che se ci fosse stato qualche problema si sarebbe manifestato entro il 1° anno di vita del bambino.

Andai a Rimini dove trovai un professore che dopo 2 giorni mi disse che Marco aveva la sindrome di CRIDU CHAT e mi spiegò tutti i problemi che tale sindrome avrebbe potuto procurare.

Così tornata a casa cominciai ad accompagnare Marco al centro minori C.E.P.

Il bimbo iniziò a fare terapie per 3 volte la settimana, per 18 mesi, finché non cominciò a camminare. Poi si passò alla logopedia e fu questa la terapia più lunga; però ebbi buoni risultati.

Iniziò ad andare alla scuola materna dalle 8,30 sino alle 16,30 e lì si comportava bene.

Arrivò così il momento di portarlo alla scuola elementare, e noi genitori ed il servizio minori non sapevamo come avrebbe accettato questo cambiamento; era stato fatto un programma apposta per lui.

Invece fu una sorpresa per tutti noi, Marco restava nel banco per tutto il tempo che restavano i suoi amici, seguiva volentieri: lettura, matematica, storia e geografia. Era diventato addirittura un sostegno per i suoi compagni ai quali suggeriva le risposte che non sapevano quando venivano interrogati.

Arrivò alla 5° elementare con discreti risultati, a volte si comportava bruscamente con i suoi amici; però è sempre stato accettato e loro gli volevano molto bene perché nonostante tutto è un bambino abbastanza tranquillo.

Quando mio figlio è a casa ed è una bella giornata corre in bicicletta oppure gioca a pallacanestro, cosa che gli riesce tra l'altro molto bene. Quando sta in casa invece si guarda le video cassette preferite che sono quelle che riguardano lo sport; segue particolarmente la Formula 1, il calcio, il rally e il ciclismo.

A scuola ha vinto per due anni di seguito la medaglia di salto in lungo; la prima, medaglia d'oro come 1° classificato, poi medaglia d'argento come 2° classificato. Non è descrivibile la soddisfazione che abbiamo provato.

Marco ha una buona salute, durante l'inverno si ammala di rado; il suo problema sono i denti a causa dei quali è stato ricoverato. Per poter effettuare tali cure ricorriamo all'anestesia totale perché da sveglio è un problema.

I rapporti con la sorella sono normali come tutti gli altri bambini: a volte giocano, poi litigano, poi si ricreano... Federica (la sorella) è molto premurosa con lui, però a volte si stanca per il suo modo di comportarsi e così comincia una tragedia.

Quando cucino, a Marco piace chiedermi cosa preparo di buono, come si fa, quali ingredienti servono... Finito il pranzo è il primo ad alzarsi, a sparecchiare la tavola e a portare fuori il sacco delle immondizie. È un bambino che fa molto disordine quando gioca, però poi riordina tutto ed è molto pignolo nelle sue cose che deve sempre trovare al suo posto.

Alle scuole medie non ha mai avuto grossi problemi per i primi due anni, il terzo però è stato più difficoltoso perché si sta preparando all'esame. L'anno prossimo non sappiamo ancora dove indirizzarlo; avevamo pensato di fargli frequentare per 2 giorni la scuola d'obbligo con indirizzo al computer (cosa che lo attira molto) e poi portarlo a lavorare al centro minori. Lì potrebbe rilegare libri o fare altre attività, ma è tutto ancora da decidere.

Questa è la storia di Marco! Saluti a tutti.

QUELLO CHE VA E CHE NON VA i lettori ci scrivono

di Cristina Belto

In questa rubrica metteremo consigli, lamentele od altro che ci verrà mandato da chiunque abbia qualcosa da suggerirci.

Ormai è risaputo che i bambini Cri du chat sono una fonte inesauribile di idee e di movimenti.

Una mamma di Verona mi diceva che ha risolto il problema somministrando della Melissa preparata in erboristeria, sembra che funzioni, la sua bambina si è calmata un pò!

Manuela, la mamma di Francesco Barbini, ha un'idea molto simpatica da suggerirci.

Per aiutare le persone ad entrare nel problema della sindrome, capirne qualcosa di più e magari aumentare il numero degli associati, ha scritto una lettera che è stata appesa nella scuola del figlio.

"Ciao ragazzi! Sono Francesco Barbini, vi scrivo una letterina per raccontarvi qualcosa di me anche se tutti mi conoscete già molto bene, sapete che sono furbo, simpatico, socievole ma anche molto testardo e... lazzarone. La mia storia è cominciata così: quando sono stato concepito un pezzetto del cromosoma 5 è andato perduto e alla nascita mi è stata diagnosticata questa sindrome dal nome strano: CRI DU CHAT o grido del gatto. Sentite infatti che la mia voce è particolarmente acuta? Quando ero piccolo e piangevo sembravo proprio un micetto. Dopo un periodo di "sbandamento iniziale" durante il quale i miei genitori non sapevano bene cosa fare, hanno cominciato a farmi lavorare sodo. Sotto la guida della Prof.ssa Marilena Pedrinazzi, ho cominciato a 2 anni a fare ore di fisioterapia al giorno. Che fatica! Però i risultati si sono visti subito.

"Non camminerà, non parlerà, non capirà", avevano detto di me i medici. Invece in 15 giorni ho imparato a strisciare, in 3 mesi a gattonare, e a 3 anni ero in piedi, VITTORIA! Da allora il lavoro è sempre stato tanto ed i progressi costanti. Ma voi sapete che, dopo la scuola, io faccio il programma di fisioterapia motorio ed intellettuale dalle 14.30 alle 18.30. Poi finalmente un bel bagno, la cena e un pò di relax con la mia pallina davanti alla tele. Ho tantissimi amici che da anni vengono ad aiutarmi: sono i miei volontari per la riabilitazione.

Loro mi dedicano un'ora fissa alla settimana ed io li adoro. Ciascuno di loro mi ha insegnato qualcosa che rimarrà per sempre nel mio bagaglio."



TACCUINO appuntamenti con l'A.B.C.

Di Maura Masini

In questa rubrica verranno riportate le date più importanti che hanno visto, o vedranno, l'A.B.C. impegnata in azioni di coinvolgimento dell'opinione pubblica e delle istituzioni, mediante servizi televisivi, concerti, manifestazioni di solidarietà e quant'altro possa servire all'Associazione per il raggiungimento dei propri obiettivi.

Il 25 ottobre 1995 è nata l'A.B.C. in questa occasione sono stati pubblicati 2 articoli sulla "la Nazione", cronaca di Firenze.

Inoltre è stata menzionata sul notiziario dell'Associazione GAUCHER ed è stata presentata ad altre associazioni toscane.

Il 25 dicembre è stato organizzato un concerto di Natale presso l'Auditorium della Banca del Credito Cooperativo del Chianti Fiorentino a S.Casciano V. P. pro A.B.C.

Il 21 gennaio 1996 appare a "Domenica in" la presidente Maura Masini e la mamma di Francesco Barbini, che sono state ospiti della trasmissione, nell'angolo di Don Mazzi, ed hanno quindi presentato l'Associazione.

Il 26 febbraio 1996 è uscito un articolo sul "Corriere della Sera", inserto della salute.

Il 30 marzo 1996 servizio TV a Padova Il Prof. R.Tenconi (Primario genetista di Padova), Maura Masini e Betto Cristina sono stati ospiti a Grande Italia TV, per un servizio riguardante l'A.B.C.

Il 19 e 20 Aprile 1996 concerto "Luciomania" a S.Casciano V. P. due serate di musica con canzoni di Lucio Battisti, eseguito da un gruppo musicale locale, a favore dell'A.B.C.

Il 13 e 14 aprile 1996 mostra "Pittori e fiori" in occasione della mostra è stato allestito uno stand di vendita di ricami fatti da bambine di S.Casciano V. P. e da nonne e zie. Unitamente a questo, si è svolto un tesseramento per l'A.B.C.

Grazie a tutte queste iniziative e alla vendita delle tessere, si sono potuti raccogliere fondi per una somma di £ 31,000,000.

I giorni 19, 20, 21 Giugno 1996 si è tenuto a Milano un corso di formazione per genitori, insegnanti, volontari su: "Il bambino cerebroleso, problemi di riabilitazione". Il corso, tenuto dalla Dr.ssa Medolago e dalla Dr.ssa Pedrinazzi, ha trattato i problemi e le soluzioni alla riabilitazione del bambino cerebroleso, ma, vista la folta partecipazione di famiglie con bambini Cri du chat, si sono avute molte risposte e indicazioni sul trattamento e la comprensione del comportamento dei nostri bambini. Il corso viene ripetuto ogni sei mesi circa. Chi volesse maggiori informazioni può contattare la presidente dell'Associazione.



Doverosi ringraziamenti vanno innanzitutto ai Soci Fondatori, che con la loro sensibilità ed il loro coraggio hanno permesso la nascita dell'A.B.C.

Quindi, non meno importanti, tutti coloro che credono nell'Associazione e lo manifestano con l'aiuto attivo (organizzazione di manifestazioni e diffusione dell'Associazione) o con la sottoscrizione di un contributo economico.

Si ringraziano inoltre parenti, amici e volontari che offrendosi di passare qualche momento con i nostri bambini, ci danno la possibilità di lavorare meglio anche per l'Associazione.

Prima di concludere con il giornalino vorremmo informarvi che dal prossimo numero aggiungeremo una nuova rubrica che intitoleremo: "Essere genitori di un bambino Cri du chat".

Verranno raccolte tutte le vostre testimonianze per affrontare assieme i problemi, i dubbi e le difficoltà che si incontrano avendo un bambino Cri du chat. Quindi vi invitiamo sin da ora a spedirci le vostre storie, le quali verranno pubblicate in maniera del tutto anonima.

Per spedire le vostre lettere, i vostri consigli, le vostre storie o altro l'indirizzo di riferimento è la sede dell'A.B.C.



Sostieni



l'Associazione Bambini Cri-du-Chat

Associazione Bambini Cri du chat: sede via N. Machiavelli, 56 (Pal. Comunale) 50026 San Casciano Val di Pesa (FI) - Tel./Fax 055-828683
<http://space.fin.it/computer/ireneot/> - www.comune.san-casciano-val-di-pesa.fi.it.
c/c bancario n. 577754 - Abi 8802 - Cab 38050 Banca del Credito Cooperativo del Chianti Fiorentino - c/c postale 17114505