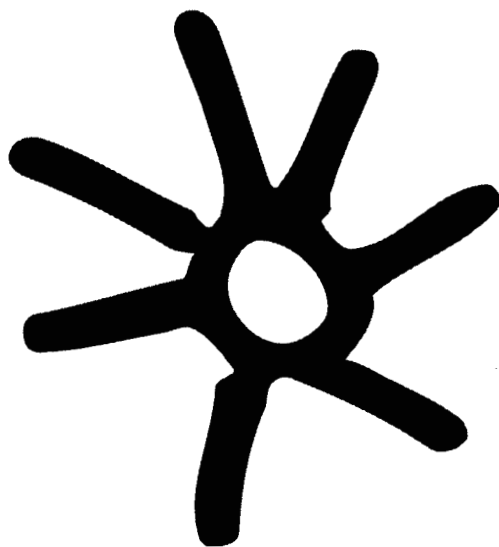


Giornalino A.B.C.

Anno III - Numero III



Associazione Bambini
Cri-du-Chat

Sommario da Gennaio 1998 a Gennaio 1999



IL II° E III° RADUNO NAZIONALE DEI BAMBINI CRI DU CHAT pag. 3
I raduni continuano



LA SINDROME DEL CRI DU CHAT: pag. 4/6
I risultati della ricerca



SPAZIO RISERVATO AL SOCIALE: pag. 7/10
Il piano educativo individuale



BAMBINI COME I NOSTRI pag. 12-13-14
Sintesi delle storie



QUELLO CHE NON VA... pag. 15
Mamme alla Grande
Il' esperienza inglese



A PROPOSITO DI ... pag. 16
Ciò che la sig.ra Marilena Pedrinazzi
e la Dott.ssa Luisa Maddalena Medolago
insegnano ai corsi di riabilitazione



TACCUINO pag. 17

RINGRAZIAMENTI pag. 18

IL 2° E 3° RADUNO NAZIONALE DEI RAGAZZI CRI DU CHAT:

I raduni continuano

Il 21-22-23 Novembre 1997 si è svolto il II Raduno Nazionale Bambini Cri du chat presso la Fattoria "Il Corno" di San Casciano Val di Pesa; questo comprendeva i bambini affetti da sindrome Cri du chat nati fra il 1993 e il 1997. Tutto si è svolto nel miglior modo possibile e il programma non è stato diverso da quello del I Raduno che si era tenuto in Marzo 1997. Di questo Raduno ne parla la Dott.ssa Luisa Maddalena Medolago:

Un gattino d'argento coi baffi d'oro e una sigla: A.B.C.

Sono i segni distintivi di un'associazione di famiglie, l'*Associazione Bambini Cri du chat*. Perché Cri du chat, miagolio del gatto? Perché i bambini affetti dalla sindrome che porta questo nome, quando nascono hanno un vagito flebile, simile ad un miagolio e per il resto della vita conserveranno una voce caratteristicamente acuta accompagnati da altri problemi di crescita...

... Se guardiamo più attentamente i baffi del distintivo possiamo notare che hanno una forma un po' particolare: quella del cromosoma delezio...

... In questi giorni si è tenuto, proprio a San Casciano Val di Pesa, il II Raduno Nazionale dell'Associazione. Sede il castello *Il Corno*, centro di un'azienda aperta all'agriturismo che ha ospitato le famiglie partecipanti un po' nel castello e un po' nei casolari sparsi nei dintorni.

Ma al di là della splendida cornice toscana e dell'elevato apporto scientifico degli esperti, dominava un clima di cordiale affiatamento determinato dall'organizzazione gestita totalmente da un nugolo (250) di simpaticissimi ed efficientissimi volontari: un gruppo di hostess col contrassegno bianco, quello dei baby-sitter col cartellino azzurro, quello dei volontari di cucina che hanno offerto per tre giorni menu degni di ristoranti a cinque stelle.

C'erano persino quelli della "Misericordia" che pernottavano nell'ingresso in sacco a pelo con l'ambulanza parcheggiata fuori dalla porta per essere disponibili in caso di necessità. E alla sera persino un piccolo complesso che con canti e chitarre ha coinvolto con entusiasmo genitori, bambini ed organizzatori.

Il III Raduno Nazionale bambini Cri du chat si è svolto il 27-28-29 Marzo 1998 sempre presso la

Fattoria "Il Corno" di San Casciano Val di Pesa.; i bambini compresi in questo Raduno erano quelli nati fra il 1989 e il 1992.

Purtroppo nessuno ci ha lasciato un'opinione scritta dell'incontro, ma a noi sembra che anche questa volta tutto sia andato per il meglio seguendo il programma ormai già collaudato negli altri due raduni.



LA SINDROME DEL CRI DU CHAT

I risultati della ricerca

a cura:

Prof.ssa PAOLA CERRUTI MAINARDI

Dott.ssa CHIARA PERFUMO

Dott.ssa ANGELITA CALÌ

Come è stato esposto nei primi due numeri del Giornalino A.B.C., la Sindrome del Cri du chat è dovuta alla perdita (delezione) di una parte del braccio corto del cromosoma 5.

Dal punto di vista citogenetico la delezione può avere ampiezze molto differenti che vanno dall'intero braccio corto del cromosoma 5 ad una piccolissima porzione dello stesso. Alla variabilità citogenetica corrisponde una variabilità clinica: benché i pazienti abbiano caratteristiche comuni riconoscibili da un esperto, essi possono presentare segni clinici (fenotipo) diversi a seconda della sede e dell'ampiezza della delezione.

Era già stato supposto da uno studioso danese, Niebuhr, che le caratteristiche della sindrome dipendessero dalla perdita di una determinata zona del cromosoma detta "regione critica" situata al centro della banda 5p 12.5.

Negli ultimi anni, con le nuove tecniche di analisi molecolare, si è confermata l'esistenza della regione critica. Inoltre si è cercato di approfondire la correlazione tra il quadro clinico e l'estensione della delezione e di correlare specifiche regioni del braccio corto del cromosoma 5 a determinati segni clinici. Gli studi di Overhauser e coll. (1994) e Gresh e coll. (1995) hanno consentito di definire due distinte regioni, una per il pianto in 5p13 e una per le altre caratteristiche della sindrome ed il ritardo mentale in 5p12. Church e coll. (1995) distinguono su 5p distinte regioni per il ritardo del linguaggio, il pianto i dismorfismi in età neonatale e i dismorfismi in età adulta (fig. 1).

E' da sottolineare che questi dati sono basati sull'analisi di un numero limitato di pazienti, molti dei

quali non sono stati sottoposti a riabilitazione.

Quindi la correlazione fra dimensioni della delezione e manifestazioni cliniche va rivista dopo l'esame di un maggior numero di pazienti e la variabilità del ritardo mentale deve essere valutata nei soggetti che sono stati sottoposti ad un programma di riabilitazione ed inserimento sociale. Questo è l'obiettivo della ricerca intrapresa grazie al supporto dell'A.B.C. e di Telethon Italia, dalla Prof.ssa Paola Cerruti Mainardi che cura il Registro Italiano della Sindrome del Cri du chat che raccoglie informazioni su 184 casi, in collaborazione con il Laboratorio di Genetica Umana dell'Ospedale Galliera di Genova diretto dalla Dott.ssa Franca Dagna Bricarelli.

Durante i raduni dell'A.B.C. di Novembre 1997 e Marzo 1998 a San Casciano Val di Pesa, e nelle Riunioni Scientifiche di Spoleto (Congresso FISME - Federazione Italiana per lo Studio delle Malattie Ereditarie, Settembre 1997), di Bologna (Convention Telethon, Novembre 1997) e all'Università di Chieti (Corso di Genetica, Maggio 1998) sono stati presentati i risultati preliminari di lavoro di correlazione tra l'ampiezza della delezione del braccio corto del cromosoma 5 e la variabilità clinica della sindrome del Cri du chat nei pazienti italiani.

Il lavoro si è svolto in varie fasi:

1. analisi citogenetica;
2. analisi citogenetico-molecolare;
3. correlazione fra l'ampiezza della delezione (genotipo) ed i segni clinici (fenotipo).

L'analisi citogenetica è stata condotta:

- nei pazienti Cri du chat per delimitare l'ampiezza della delezione ed individuare l'eventuale presenza di riarrangiamenti cromosomici;
- nei genitori per identificare eventuali riarrangiamenti bilanciati coinvolgenti il cromosoma 5.

L'indagine citogenetica standard riesce ad identificare anomalie cromosomiche le cui dimensioni superino i 2 milioni di paia di basi. In una seconda fase è stata utilizzata l'analisi citogenetico-molecolare o ibridazione in Situ o FISH, che permette di evidenziare riarrangiamenti cromosomici di 50000 paia di basi, aumentando, quindi, la capacità di risoluzione di circa 40 volte. Questa metodica si basa sull'utilizzo di sequenze di DNA, dette sonde, di cui si conosce l'esatta localizzazione cromosomica; queste sonde vengono messe a contatto con i cromosomi e si attaccano ad essi, vengono poi evidenziate con un sistema fluorescente che le rende visibili al microscopio. Esistono diversi tipi di sonda che si legano in punti specifici di un cromosoma:

- sonde costituite dall'insieme dei tratti di DNA di un intero cromosoma, o parte di esso, che permettono di colorare un intero braccio di un cromosoma dette "genoteche specifiche";
- sonde che riconoscono piccolissime porzioni di DNA dette a "singola copia".

I pazienti sono stati studiati con 136 sonde del secondo tipo, che sono state fornite dalla Dott.ssa Joan Overhauser della Thomas Jefferson University di Philadelphia, distribuite lungo il braccio corto del cromosoma 5. I genitori sono stati analizzati con una

genoteca specifica per il braccio corto del cromosoma 5, in modo da poter identificare eventuali riarrangiamenti molto piccoli, detti "criptici", che fossero sfuggiti all'indagine molecolare standard.

Una cartella clinica che raccoglie tutti i dati anamnestici, di laboratorio e clinici è stata predisposta e compilata per ogni paziente; tutte le cartelle sono state redatte dalla Prof.ssa Cerruti Mainardi che ha visitato tutti i bambini.

Fino ad oggi è stato possibile analizzare 62 pazienti Cri du chat, di età compresa fra 12 mesi e 33 anni e 46 coppie di genitori.

Le due metodiche citogenetiche hanno permesso di definire precisamente il cariotipo di tutti i bambini ed i genitori analizzati. Fra i genitori 4 presentano un riarrangiamento cromosomico bilanciato coinvolgente il cromosoma 5. E' molto utile identificare questi casi, poiché i genitori portatori di riarrangiamento, che hanno un fenotipo normale, hanno un rischio di avere un altro bambino affetto che può variare tra il 9% e il 19% a seconda del tipo di riarrangiamento. Uno studio approfondito delle modalità di trasmissione dei riarrangiamenti cromosomici coinvolgenti il 5p ha evidenziato che la consulenza genetica permette di individuare il rischio specifico della coppia.

I risultati dell'analisi citogenetico-molecolare in pazienti Cri du chat sono riassunti in Tab. 1.

In questo grafico sono schematizzate le porzioni interessate del braccio corto del cromosoma 5 di tutti i pazienti analizzati a fianco di un cromosoma 5 nor-

LA SINDROME DEL CRI DU CHAT

I risultati della ricerca

a cura:

Prof.ssa PAOLA CERRUTI MAINARDI

Dott.ssa CHIARA PERFUMO

Dott.ssa ANGELITA CALÌ

male accanto al quale sono riportate le sigle delle sonde utilizzate. I pazienti sono in ordine di delezione crescente. In grigio sono riportati i casi di traslocazione che è stata ereditata da un genitore. Due casi hanno una delezione interstiziale, ossia la perdita di un tratto intero del braccio corto del cromosoma 5. La zona evidenziata con tratteggio rappresenta la cosiddetta "regione critica" di delezione associata alla sindrome del Cri du chat.

E' stato possibile confrontare i dati ottenuti nei pazienti italiani con quelli studiati dal gruppo della Dott.ssa Joan Overhauser.

Il primo paziente a sinistra ha una delezione molto piccola che non comprende la regione critica ed ha solo il pianto ed un lieve ritardo dello sviluppo. Anche l'ultimo paziente con la delezione interstiziale non ha perso la regione critica ed effettivamente, nonostante abbia avuto un serio ritardo di sviluppo, non presenta il quadro clinico tipico della sindrome né il pianto.

Gli altri pazienti hanno perduto la regione critica e presentano i segni clinici tipici della sindrome.

Si rileva comunque una variabilità anche per i pazienti che hanno perduto la regione critica, che appare correlabile, in particolare per quanto riguarda il ritardo di sviluppo, con l'ampiezza della delezione.

Il proseguimento dello studio e l'analisi di altri fattori quali la precocità ed il tipo di trattamento riabilitativo, consentiranno di raggiungere più precisi risultati.

Una risposta personalizzata per ogni famiglia è stata allegata ai risultati della ricerca ed al referto citogenetico-molecolare.

Per quanto riguarda l'individuazione di geni della regione critica, durante l'ultimo Congresso della Società Americana di Genetica Umana (Novembre 1997) la Dott.ssa Joan Overhauser ha riferito di aver individuato un gene, chiamato "Semaforina F", che dagli studi nel topo risulta giocare un ruolo di molecola guida della migrazione dei neuroni durante lo sviluppo della corteccia cerebrale e che quindi potrebbe essere coinvolto nello sviluppo del cervello umano.



	locus		
	D5S10		
	D5S11		
	D5S725		
	D5S750		
	D5S752		
	D5S794		
	D5S709		
	D5S714		
	D5S722		
p15.3	D5S724		
	D5S688		
	D5S697		
	D5S768		
	D5S785		
	D5S13		
	D5S727	regione critica per il pianto	
	D5S731		
	D5S760		
	D5S15		
	D5S701		
	D5S784		
	D5S780		
	D5S790		
	D5S751		
	D5S778		
	D5S18		
	D5S23		
	D5S721	regione critica per i tratti del	
	D5S759	viso e il ritardo mentale	
	D5S791		
	D5S24		
p15.2	D5S713		
	D5S755		
	D5S706		
	D5S786		
	D5S690		
	D5S695		
	D5S705		
	D5S712		
	D5S720		
	D5S737		
	D5S771		
	D5S772		
	D5S777		
	D5S788		
	D5S799		
	D5S723		
p15.1	D5S793	ritardo mentale lieve	
	D5S16		
	D5S758		
	D5S796		
	D5S699		
	D5S28		
	D5S25		
	D5S698		
	D5S728	nessun sintomo	
	D5S7		
	D5S740		
	D5S742		
	D5S700		
	D5S711		
p14	D5S769		
	D5S783		
	D5S8		
	D5S801		
	D5S735		
	D5S761		
	D5S689		
	D5S774		
	D5S687	ritardo medio-grave e microcefalia	
	D5S27		
	D5S730		
	D5S776		
	D5S692		
	D5S748		
	D5S756		
	D5S733		
p13	D5S740		
	D5S736		
	D5S773		
	D5S17		
	D5S30		
	D5S741		
	D5S787		
	D5S743		
	D5S763		
	D5S691		
	D5S734		
cen			

ritardo del linguaggio

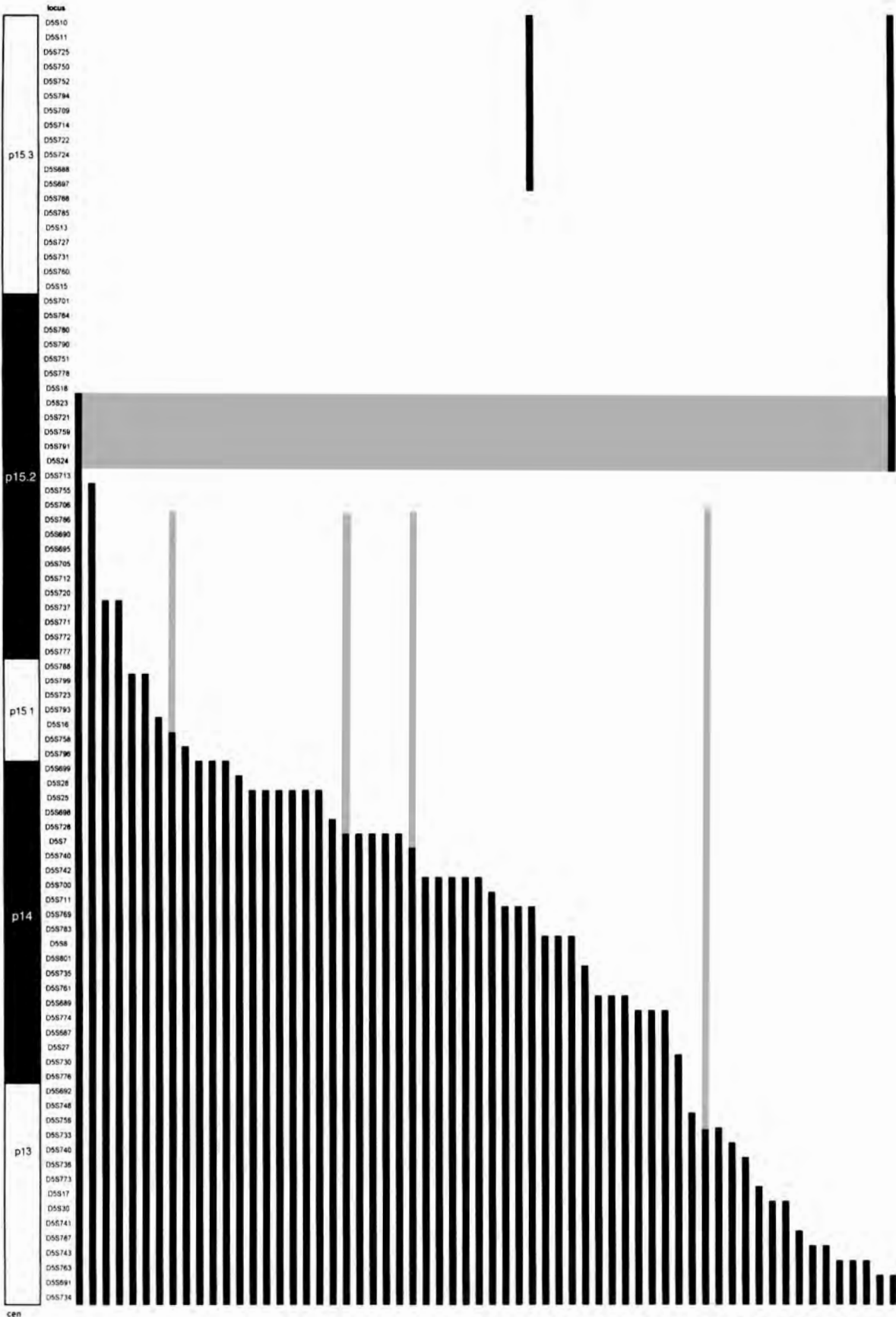
pianto

dismorfismi del neonato
e del bambino

dismorfismi dell'adolescente
e dell'adulto

Overhouser e coll., 1994
Gersh e coll., 1995

Church e coll., 1995



SPAZIO RISERVATO AL SOCIALE

Il piano educativo individuale

a cura di Cristina Pasqui
Assistente Sociale del Comune di San Casciano Val di Pesa

La legge quadro n° 104 del 1992 "Per l'assistenza, l'integrazione sociale ed i diritti delle persone handicappate", dedica l'articolo 12 al "diritto all'educazione e all'istruzione": l'integrazione scolastica ha come obiettivo lo sviluppo delle potenzialità della persona handicappata nell'apprendimento, nella comunicazione, nelle relazioni e nella socializzazione.

Non si riscontrano risultati positivi, con l'integrazione scolastica, solo con i bambini portatori di handicap, ma anche con i bambini normali che si abituanano alla diversità degli altri e alle proprie difficoltà, formando in tal modo cittadini più tolleranti ad una società che è sempre più variegata.

La partecipazione del disabile alla scuola va e deve essere ancora migliorata, creando personale sempre più adeguato, soprattutto da parte della scuola, e cercando, da parte delle altre istituzioni (Comune ed AUSL), una maggiore collaborazione.

A tal proposito il Ministero della Pubblica Istruzione, attraverso le Circolari nn. 258/83 e 250/85, ha offerto ai Provveditorati agli Studi indicazioni per la stipula di apposite intese o accordi di programma tra scuole, enti locali ed Ausl, al fine di coordinare i loro interventi in materia di integrazione scolastica.

Il Provveditorato agli Studi di Firenze, i Comuni della Provincia di Firenze e l'Azienda Sanitaria hanno stipulato un accordo di programma che ripren-

de gran parte delle direttive date dalle Circolari Ministeriali, sopra citate, e la Legge 104/92:

in tale accordo a ciascun ente, compresa la famiglia, viene definito il proprio ruolo nell'inserimento e nell'integrazione dell'alunno disabile, sia rispetto alla scuola che rispetto alla comunità circostante.

La famiglia ha un compito fondamentale, non solo nell'inserimento scolastico, ma in tutto il percorso formativo del ragazzo: sono, infatti, i genitori che richiedono al medico specialista la certificazione dell'handicap, per poi consegnarla, **prima dell'inizio dell'anno scolastico**, al Direttore Didattico o al Preside (sempre a seconda della scuola che l'alunno si trova a frequentare); tale certificazione prende il nome di Diagnosi Funzionale. Da questa Diagnosi viene elaborato un Profilo Dinamico Funzionale, in cui sono indicate le caratteristiche fisiche, psichiche, sociali ed effettive del bambino, mettendo in rilievo le difficoltà di apprendimento legate all'handicap e le possibilità di recupero rispetto alle capacità che il bimbo possiede, ma che richiedono sostegno e consolidamento.

Sulla base di tale Profilo tutti gli operatori competenti, scolastici e degli enti locali/Ausl, **insieme ai genitori** formuleranno di anno in anno il PEI (Piano Educativo Individualizzato) che verrà verificato in tre diversi periodi dell'anno (ottobre, gennaio, maggio).

Il primo incontro servirà a rielaborare il Profilo Dinamico Funzionale e a porsi degli obiettivi e dei compiti da svolgere, a ciascuno per il campo di sua competenza: è per questo motivo che diventa

SPAZIO RISERVATO AL SOCIALE

Il piano educativo individuale

a cura di Cristina Pasqui
Assistente Sociale del Comune di San Casciano Val di Pesa

importante la partecipazione di tutte le parti ed in particolare modo i genitori.

Il secondo incontro, chiamato intermedio, servirà per verificare se gli obiettivi relativi ai primi mesi di lavoro sono stati raggiunti, se c'è risposta da parte del bambino, in caso contrario il Progetto Individuale dovrà essere rivisto in maniera da renderlo il più adeguato possibile alle esigenze dell'alunno.

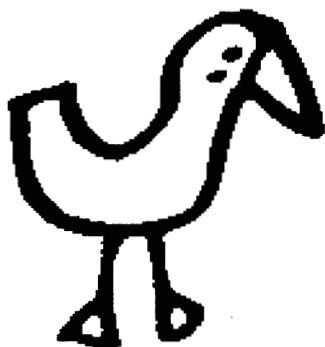
Nell'ultimo incontro, verifica finale, saranno analizzati i risultati dei lavori svolti durante l'anno scolastico e a casa in modo da poter creare un nuovo programma estivo e per il nuovo anno scolastico.

I genitori hanno un ruolo fondamentale nel progettare, programmare e verificare il lavoro svolto e da svolgere dato che è loro **diritto** e loro **dovere** partecipare a tali riunioni e sono coloro i quali possono maggiormente cogliere nella quotidianità i cambia-

menti, i rifiuti e la crescita del bambino; è, inoltre, importante che gli obiettivi da raggiungere a casa siano a conoscenza anche degli operatori in modo da non confondere il bambino con metodologie ed insegnamenti diversi tra loro.

E' fondamentale il ruolo dei genitori sia nel prendere le decisioni che nell'applicarle, perché un bambino che si trova a convivere in più ambienti, dai quali riceve lo stesso messaggio, è più sereno e forte dei progressi che sta raggiungendo.

Si invita, pertanto, tutti genitori a prendere conoscenza della Legge 104 del 1992 e degli accordi di programma stipulati tra il Provveditorato agli Studi, il Comune e l'AUSL di residenza, per meglio comprendere il loro ruolo e farsi carico di ciò che gli compete, al fine di stimolare tutte le risorse esistenti e per crearne delle nuove.



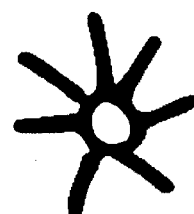
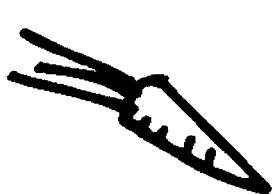
Io e l'A.B.C.

Conosco Maura da sempre, si può dire, come del resto ci conosciamo un po' tutti in paese; ma la differenza di età e le varie circostanze della vita non ci hanno fatto "incontrare" prima.

E' stato per caso che ho saputo dell'A.B.C. e sempre il caso, di lì a poco, mi ha fatto incontrare Maura un pomeriggio al supermercato. La semplicità con la quale è riuscita a coinvolgermi insieme al mio bisogno, in quel momento, di fare qualcosa hanno dato il via a tutto questo. Non conoscevo Timmy, non sapevo neppure cosa fosse la Sindrome del Cri du chat; ho studiato, mi sono informata e poi ho capito cosa potevo fare per l' A.B.C.: sfruttare il mio lavoro facendo informazione presso la classe medica sull'esistenza della Associazione.

E poi è arrivato il III° Raduno. E da qui è cambiato qualcosa dentro di me, il mio impegno, ma non solo, il mio sentire. Sì, perché quando fai volontariato ci sei, sei partecipe, attivo, ma quando vivi una realtà come questa, quando sei stanco e la testa ti scoppia per il turbinio del lavoro ma te ne vai con la felicità nel cuore, allora tutto è diverso. Può sembrare solo una sensazione fine a se stessa e che per gli altri, le famiglie i genitori, rimanga tutto come prima; a te, però, rimane la certezza che non è così, che quel "grazie Giovanna" e quell'abbraccio alla fine della giornata sono il risultato di una esperienza incomparabile e lo stimolo per andare avanti.

E tutto questo non può altro che arricchirti e farti dire "si può fare ancora e ancora di più". Grazie!



Sintesi delle storie

Continuiamo a riportare le storie che ci avete spedito, della vita dei vostri bambini. In questo numero trascriviamo le storie di Riccardo e Angelica.

Storia di Riccardo

Quando è nato Riccardo avevo 23 anni. Il desiderio di questa maternità e poi l'entusiasmo e l'amore con cui ho affrontato questo bellissimo evento, mi davano tanta tranquillità e la certezza che il mio bambino sarebbe stato "sano e perfetto".

Anche se dall'ecografia mi avevano detto che il bambino era piccolo la mia gravidanza procedeva senza nessun problema.

Richi è nato il giorno previsto del parto: era il 10 Novembre 1983; il travaglio è stato molto lungo, poi il silenzio in sala parto mi aveva allarmata, ma il pediatra presente mi disse che il bambino aveva avuto una leggera asfissia e fu portato subito in neonatologia.

Dopo 5 giorni i primi sospetti, indagini, controlli, prelievi ed in fine la richiesta della mappa cromosomica, che una settimana dopo confermava la diagnosi: sindrome del Cri du chat.

Il bambino non vivrà più di un anno, un raffreddore potrà essere fatale, comunque vegeterà e non darà risposta a nessun tipo di stimolo.

E' così che tra confusione, dolore e smarrimento più totale, dopo tre mesi abbiamo iniziato il trattamento di riabilitazione psico-motoria, prima "terapista", poi mamma, un po' alla volta.

Iniziano i progressi lenti ma continui, sentivo che il rapporto con Richi diventava simbiotico ed il I° anno di scuola materna non è stato facile, ma superata questa fase iniziale le cose andarono meglio, lui cominciava a socializzare ed io a ritrovare i miei spazi.

Da piccolo dormiva molto. A tre anni iniziò a camminare e a tenersi pulito di giorno e di notte. A sei anni frequentò la primina, sempre alla "Nostra Famiglia", continuando piscina, ippoterapia e musicoterapia al centro A.R.E.P.

Tutte queste attività sono sempre state offerte al bambino e mai imposte, cercando di rispettare la sua serenità ed instaurando un rapporto di fiducia con chi si trovava a decidere per lui.

L'arrivo del fratello Federico fu per noi un momento di grande gioia e Richi si dimostrò subito dolce ed

affettuoso.

Il ciclo delle scuole elementari, in una struttura pubblica, ha svolto un ruolo importante e significativo di crescita. Richi non è mai stato aggressivo e questo ha facilitato il rapporto con gli altri bambini, dimostrando una grande capacità di socializzare e di relazionare con un ambiente nuovo.

A scuola c'è sempre stata una grande collaborazione tra insegnanti, équipe medica e noi genitori; il programma dopo l'acquisizione base (forme, numeri, alfabeto) è stato indirizzato alla lettura funzionale, lavorando sull'autonomia personale e la comunicazione (gestuale), prolungando i tempi di attenzione, con ritmi costanti e regole precise, cercando di agire sulle sue potenzialità.

Riccardo ora ha quindici anni va ancora a scuola: è un ragazzino fisicamente esile, ma forte ed instancabile, gli piace stare in mezzo alla gente con i suoi amici che gli dimostrano disponibilità e protezione, ama la musica, guardare la televisione, ascoltare la lettura di un libro. E' indispensabile, comunque, la presenza di un adulto, pur avendo acquisito una discreta autonomia: mangia da solo, prende il bicchiere con l'acqua, spogliarsi. Anche per il ritmo sonno - veglia non ci sono problemi importanti.

Non è facile "raccontare Richi", temo di banalizzare la sua persona, posso sicuramente affermare che il suo modo di essere così allegro, affettuoso ed estroverso rende tutto molto più facile.

Il dolore nei confronti di questa malattia, certo non si può ignorare, ma riuscire a parlare con serenità è già molto!



Sintesi delle storie

Storia di Angelica

Non è cosa semplice sedersi a tavolino ed iniziare a scrivere tutto quello che abbiamo vissuto in otto anni, da quando è nata Angelica. Le paure, i timori, le speranze, le delusioni di questa figlia che ha dimostrato, dal primo momento che è nata, un grande amore per la vita.

Nata nell'Ottobre del 1989 dopo una gravidanza ed un parto tranquilli, a causa del basso peso (Kg. 2,250) viene trasferita nel reparto di patologia neonatale, dove vi rimarrà 29 gg. , con un susseguirsi di esami e controlli. Cresce poco, è irrequieta, non dorme, ha episodi di cianosi durante le poppate, ma i medici non si sbilanciano in nulla. La dimettono con un cariotipo in corso di cui avremo l'esito solo il 1° Ottobre quando Angelica ha quasi un anno:

CRI DU CHAT.

Chiediamo spiegazioni sulla sindrome, ma i dottori non riescono a fornirci soluzioni e chiarimenti.

Bussiamo a tutte le porte ma non troviamo persone in grado di aiutarci, nemmeno la nostra USLL ci da una mano, non c'è personale, dicono, mancano le strutture.

Finché un bel giorno, portando Angelica in piscina, incontriamo un ragazzo studente di psicomotricità, che ci indirizza dal Dott. Russo a Milano. Durante i vari incontri che abbiamo avuto con lui ci spiegava, ci rassicurava e ci aiutava moltissimo ad avere quelle attenzioni e quella tenacia che occorrono per portare avanti una situazione del genere.

Un dottore non è la soluzione a tutti i problemi, ma se questo fa in modo che i genitori ripongano una certa fiducia in lui, si può lavorare sul bambino in modo equilibrato sia in ambito familiare che in quello riabilitativo.

E così a pochi giorni dal compiere tre anni Angelica inizia una terapia psicomotoria trisettimanale, con una persona veramente in gamba che la segue tuttora. Il Dott. Russo segue e supervisiona la psicomotricista, noi genitori, il sostegno, le insegnanti, prima della scuola materna e successivamente di quella elementare. E' molto soddisfatto dei progressi di Angelica e tutti insieme cerchiamo di sviluppare al massimo le sue potenzialità.

Un forte stimolo le è stato dato dal fratellino Gabriele nato a 25 mesi di distanza e si può dire che sono cresciuti insieme, condividendo tante esperienze. Ed un grande aiuto fisico e morale sono giunti dalla nonna e dalla zia materna che sono state veramente di grande appoggio in tante situazioni.

A 12 mesi Angelica impara a stare seduta da sola, sa imitare tantissimi versi, e a 22 mesi inizia a correre.

Sì, a correre, perché per Angelica il camminare è molto noioso, lei preferisce "correre" e "buttarsi" in tutte le cose. A due anni riconosce e indica molte figure, riconosce i colori, iniziano le prime paroline. Il controllo sfinterico diurno è avvenuto a 18 mesi e quello notturno a 8 anni, per addormentarsi le occorre ancora il succhiotto e durante la notte sgattaiola nel lettone con mamma e papà.

Il linguaggio si è sviluppato intorno ai tre anni, alla scuola materna usava contemporaneamente sia quello orale che quello gestuale. Dall'età di sette anni si fa capire quasi completamente. Non frequenta terapia logopedica, ma è molto attenta alla pronuncia delle altre persone, si corregge, e sta imparando le sue prime paroline in inglese (tra le altre cose sa pronunciare molto bene le parolacce).

La frequenza alla scuola materna ha avuto la durata di quattro anni con un assistente a tempo pieno. Non ha mai dimostrato difficoltà di relazione e di adattamento, mentre manifesta spesso aggressività improvvise e immotivate verso i compagni. Accettava di buon grado il coinvolgimento nel gioco di gruppo, ma non sempre le regole impostate, preferiva il rapporto a due. Le sue capacità di attenzione e di esecuzione erano molto limitate, a poco a poco si stanno sviluppando.

E' molto testarda e ci sono stati momenti veramente duri per noi genitori: per ottenere quello che voleva, e non sempre si riusciva a capire cosa, si gettava per terra, si picchiava, batteva la testa sul pavimento, ci respingeva nei tentativi di bloccarla per riuscire a tranquillizzarla. Ora la situazione è notevolmente migliorata, anche se con il papà ci sono ancora dei "capricci" quasi indefinibili.

Oggi Angelica ha otto anni e mezzo, e sa fare veramente tante cose: si lava quasi da sola, si arrangia

Sintesi delle storie

a vestirsi, mangia con le posate, aiuta in casa, è molto ordinata, ama tantissimo giocare con tutti i tipi di palla, le piace andare in piscina e giocare con l'acqua, mentre dice che non le interessa pedalare con il triciclo e la bicicletta. Adora la musica ed inizia a prestare attenzione ai programmi televisivi, mette ancora tutto in bocca prima di utilizzarlo al punto che riesce addirittura ad aprire le bottiglie con il tappo di plastica, ed a distruggere letteralmente le matite colorate.

Non è mai stata una gran coccolona, rifiutava le carezze, anche se per molti anni era sempre in braccio, accettava a malapena i baci, la sua prima "vera" manifestazione di affetto è stata a quattro anni: ero caduta accidentalmente e mi ero fatta male al torace. Di solito quando Angelica andava a fare pipì era io che l'aiutavo a sedersi sul water, la prendevo in braccio e la coccolavo, per qualche giorno questo non mi è stato possibile. Lei mi chiedeva il motivo, le rispondevo che la mamma si era fatta male e non poteva sollevarla. Quando mi è passato il dolore e siamo tornate ai gesti abituali mi ha detto "mamma non farti più male!", ecco quello è stato veramente il momento più bello della mia vita, mi sono sentita sciogliere dentro alla dimostrazione di affetto che Angelica mi ha detto. Ora non passa giorno che svegliandosi chiedo un bacio ed un abbraccio alla sua mamma.

Le maestre raccontano

Angelica ha cominciato a frequentare la scuola elementare all'età di sette anni. E' inserita nella classe 2°B composta da 13 alunni (5 femmine e 8 maschi); è seguita dall'insegnante di sostegno per 14h, mentre dall'assistente ad personam per 16h.

Ha subito evidenziato difficoltà di relazione con i compagni, assumendo atteggiamenti aggressivi, matite negli occhi, sberle, morsi, ecc., che via via, nel corso dell'anno, ha ridimensionato. Ora, infatti, in seconda elementare, tali episodi si verificano rara-

mente e appaiono legati al cambiamento delle figure che la seguono, ciò si è verificato all'inizio dell'anno con le tre nuove figure: insegnante di sostegno, insegnante ad personam ed insegnante di matematica, si è gradualmente abituata alle situazioni dimostrando un notevole miglioramento nel controllo dell'emotività.

Sono migliorate le capacità di concentrazione e l'autocontrollo: più rilassata, rimane buona parte della mattinata in classe con i compagni, riuscendo a svolgere il suo lavoro e intervenendo nelle conversazioni.

Si esprime con un linguaggio molto più ricco ed articolato rispetto all'inizio della scuola elementare; ha ampliato la ricchezza lessicale; ama parlare ed essere ascoltata, soprattutto dai compagni; pone domande per avere spiegazioni, dando risposte adeguate in base alle sue possibilità.

Nelle varie attività scolastiche ha dimostrato di possedere una notevole memoria che le ha consentito di riconoscere le lettere dell'alfabeto ed i numeri fino a 9. Sta iniziando a riconoscere e a leggere le sillabe. Ha acquistato i concetti topologici e dimostra maggior padronanza oculare.

Con gli insegnanti ha un ottimo rapporto, li ricerca e li accetta anche quando viene rimproverata. E' molto simpatica ed affettuosa, è ben voluta ed aiutata da tutti, trascorre, infatti, parte del tempo anche nelle altre classi del plesso.



Mamme alla Grande!

Avere un figlio con problemi è un'eterna battaglia con l'esistenza.

Ogni momento della sua e della tua vita è una ponderazione, una grande lotta e non sempre una conquista. Le gioie si susseguono alle frustrazioni, continuamente, mettendo alla prova anche l'animo di un Ercole.

Come si può rimanere in piedi?

Mamma cerca di pensarti viva, cerca di curarti, cerca di amarti. Dedica a te un pomeriggio o una sera alla settimana (esci sola, vai al cinema o dal parrucchiere), non aver paura e trova la forza! Pensa che quegli attimi non sono rubati ma dovuti a te stessa. Se hai sensi di colpa seppelliscili subito. Tu sei la madre di un bambino "speciale" e quindi "speciale" devi essere a tua volta.

Se in famiglia non ti seguono, non ti capiscono, non ti preoccupare, vai avanti; tutti loro hanno bisogno di te e soprattutto pretendono la tua solidità.

Ricordati che anche una pietra ha bisogno di cure, di sole e di aria per continuare la sua vita, per invecchiare e diventare solido selciato di una strada pesantemente trafficata.

Dai sempre amore ma cerca con tutte le tue forze anche di riceverlo.

II^a esperienza inglese

Anche quest'anno il 26 e 27 Settembre abbiamo partecipato al Raduno delle famiglie inglesi che si svolge a Warrington (Manchester). Erano presenti oltre 30 famiglie con bambini Cri du chat e molti studiosi fra cui la Dott.ssa Joan Overhauser (genetista), la Dott.ssa Kim Cornish (neuropsichiatra infantile), la Sig.ra Anne Laverty (nutrizionista) e la Sig.ra Margaret Collins (nutrizionista).

L'intervento della Prof.ssa Paola Cerruti Mainardi si è rivelato comunque il più completo per la correla-

zione dei dati clinici con quelli genetici.

Nessun paese del mondo, quindi, sta portando avanti la ricerca come noi e tutti si sono rivelati molto interessati ai nostri risultati.

Dopo il primo passo per effettuare le indagini di genetica molecolare (e siamo molto grati alla Dott.ssa Overhauser per averci fornito le sonde specifiche), dovremo lavorare proprio sulla correlazione dei dati clinici e di sviluppo dei nostri bambini con la "posizione genetica". Per fare questo avremo bisogno della collaborazione di tutte le famiglie collegate all'A.B.C.

I bambini Cri du chat inglesi (vi erano anche un indiano-giamaicano ed una coreana) sono stati molto curiosi nei nostri confronti e attratti dalla lingua diversa che parlavamo. Nei loro faccini, con quei soliti tratti della sindrome, si possono notare le consuete caratteristiche di intelligenza, curiosità e affettuosità che li rendono così tanto vivaci e simpatici; alcuni di loro hanno raggiunto il linguaggio.

Parlando con i genitori, abbiamo avuto la possibilità di scambiare opinioni anche sulle terapie che loro svolgono, soprattutto nelle "scuole speciali".

Tra le mille cose credo che una sia da tenere in considerazione anche per i nostri bambini che ormai cresciuti (adulti) non hanno raggiunto il linguaggio: esiste un "linguaggio dei segni", un po' come quello dei sordomuti, (Makaton) che può essere insegnato al bambino e a chi lo segue; un modo alternativo che certo può aiutare nella comunicazione.

L'A.B.C. sta raccogliendo materiale didattico che pensiamo possa essere d'aiuto quando l'età del ragazzo è avanzata ed il linguaggio non è comparso.



Ciò che la sig.ra Marilena Pedrinazzi e la Dott.ssa

Luisa Maddalena Medolago insegnano ai corsi di riabilitazione

Un bambino ben educato, anche se ha grossi problemi, è sicuramente meglio accetto socialmente di un bambino più sveglio di lui ma "incivile".

Uno dei grossi problemi che si presentano con i bambini Cri du chat è quello di insegnargli l'educazione cosiddetta "formale" il più precocemente possibile.

Come tutti i bambini, anche i nostri, prendono come esempio il comportamento degli adulti. Normalmente un bambino, crescendo, abbandona comportamenti infantili per sostituirli con quelli adulti, spontaneamente o su suggerimento. I nostri bambini imparano molto facilmente, ma non riescono poi a sostituire un apprendimento con un altro con la stessa facilità. Ciò capita anche a noi: pensate alla fatica che facciamo noi stessi quando impariamo la pronuncia scorretta di una parola straniera per modificarla. Se le persone intorno a lui, fin da quando è piccolo, tendono a baciarlo o a chiederli dei baci, quando sarà grande, invece di tendere la mano per salutare bacerà chiunque, anche la gente per strada. Anche per noi è difficile comportarci correttamente quando ci troviamo in una situazione a noi non comune, per un bambino con problemi il non sapere "cosa devo fare" sarà sicuramente peggiore: l'educazione che noi gli diamo deve essere la migliore, soprattutto in ambito familiare, in modo che quando uscirà di casa saprà esattamente come comportarsi.

Le regole del "vivere civile" dovranno essere richieste al nostro bambino in maniera costante, in modo da permettergli di crescere con la conoscenza delle comuni regole comportamentali, cosa che gli verrà richiesta in qualunque posto lui andrà.

Capita molto spesso che portiamo in giro i nostri figli come "pacchi postali", loro imparano a fare i "pacchi postali" tanto c'è sempre qualcuno che decide per loro e noi non ci rendiamo conto che invece è importante che imparino a preoccuparsi di se stessi. Per questi motivi è essenziale iniziare a dare delle regole ai nostri bambini fin dalla più tenera età; non importa raggiungere la perfezione immediatamente, bisogna fare un passo alla volta.

Le regole che noi diamo devono essere chiare, precise e rispettate da **tutti** i membri della casa e dagli ospiti. Non si deve permettere di sgarrare alle rego-

le per nessun motivo, altrimenti il bambino capirà che facendo in quel determinato modo potrà ottenere di fare ciò che vuole.

In qualunque posto si trovi il bambino deve sapere come comportarsi. Se a scuola, in chiesa, al bar ci sono regole diverse da quelle di casa, non è di fondamentale importanza, basta che il genitore o l'insegnante siano ferrei sulle decisioni prese in modo che il bambino capisca che in quel posto c'è un determinato comportamento da tenere e delle regole da rispettare.

Come tutti i bambini, anche i nostri, vanno a cercare le regole e se noi adulti vacilliamo il loro divertimento diventerà quello di mettere alla prova le nostre regole continuamente e diventeranno insopportabili.



- Il 6 Gennaio 1998 si è tenuto un concerto del gruppo "Bizantina" presso il Teatro Niccolini di San Casciano Val di Pesa l'incasso è stato interamente devoluto all'A.B.C.;
- nei giorni 27,28, e 29 Marzo 1998 è stato organizzato il III° Raduno Nazionale Bambini Cri du chat nati tra il 1989 e il 1992 con gli stessi obiettivi dei raduni precedenti;
- il 25 e 26 Aprile 1998 abbiamo partecipato alla manifestazione "Pittori e Fiori" a San Casciano Val di Pesa, con un banchino per la distribuzione ad offerta di tazze, cappellini e spille personalizzate A.B.C.;
- il 10 Maggio 1998 partecipazione alla "Festa di' baccello" á S. Quirico - Montespertoli con un banchino uguale a quello dell'iniziativa precedente;
- nei giorni 17,18 e 19 Giugno 1998 promozione del corso primaverile della Sig. Marilena Pedrinazzi e della Dott.ssa Luisa Maddalena Medolago sulle terapie di riabilitazione dei bambini portatori di handicap;
- dal 4 al 19 Luglio 1998 presso la "Festa de L'Unità" di San Casciano Val di Pesa il bar "La vuelta mas rapida", gestito dall'ARCI Solidarietà, devolve interamente all'A.B.C. i suoi incassi per il terzo anno consecutivo; sempre durante la "Festa de L'Unità" 1998 in San Casciano Val di Pesa sono state devolute all'A.B.C. le offerte raccolte alle partite di un torneo interno di calcio tra squadre amatoriali composta da attivisti;
- Il 25 Luglio 1998 il concerto "LUCIOMANIA" tenuto dallo stesso gruppo amatoriale dei precedenti concerti: si è tenuto a Montemurlo (PO) e l'incasso è stato devoluto all'A.B.C.;
- Il 30 e 31 Luglio 1998 banchino per la vendita di vari articoli A.B.C. alla Festa di Liberazione a San Casciano Val di Pesa; il 26 e 27 Settembre 1998 partecipazione al Raduno Generale Internazionale Annuo tenutosi a Manchester (GB), e organizzato dal "Cri du Chat Syndrom Support Group". Nell'occasione incontro con la Dott.ssa Joan Overhauser, uno dei massimi studiosi mondiali di genetica molecolare;
- Il 9 Ottobre 1998 concerto "OMAGGIO A LUCIO BATTISTI" tenuto a favore dell'A.B.C. da un gruppo amatoriale di musicisti presso il Teatro Everest di San Casciano Val di Pesa;
- il 12 Ottobre 1998 partecipazione al "Derby del Cuore" di Milano;
- il 30 Ottobre 1998 cena sociale by Renzo Becucci e ARCI Solidarietà; il 13 Novembre 1998 replica a grande richiesta del concerto "OMAGGIO A LUCIO BATTISTI";
- nei giorni 16, 17 e 18 Novembre 1998 promozione del corso Invernale della Sig.ra Marilena Pedrinazzi e della Dott.ssa Luisa Maddalena Medolago sulle terapie di riabilitazione dei bambini portatori di handicap;
- nei giorni 20,21 e 22 Novembre 1998 organizzazione del IV Raduno Nazionale dei Bambini Cri du chat nati tra il 1983 e il 1988 con gli stessi obiettivi del precedente svoltosi a Marzo u.s.

Si comunica che nell'arco del 1997, attraverso donazioni, tesseramento, manifestazioni varie, l'Associazione ha ricavato la somma di Lit. 110.000.000 da utilizzare per i suoi scopi e soprattutto per continuare il finanziamento delle tre Borse di Studio avviate per la ricerca citogenetica molecolare e per l'organizzazione dei Raduni.

Il 1998 non sembra andare così bene come gli anni precedenti, è per questo che vi rivolgiamo un appello chiedendo gentilmente la Vostra collaborazione nella raccolta fondi.



RINGRAZIAMENTI

Ci sembra doveroso ringraziare ancora una volta i Soci Fondatori che ci hanno dato la possibilità di far nascere l'A.B.C. e tutti coloro che credono nella nostra Associazione dimostrandocelo attraverso l'organizzazione di manifestazioni, la sensibilizzazione sociale e/o con donazioni.

Ancora grazie a parenti, fratelli, amici e volontari che ci aiutano nel nostro lavoro passando un po' di tempo con i nostri bambini.

Un grazie di cuore per l'aiuto prezioso e il grande lavoro svolto fino ad oggi dalla Famiglia Barbini, nel ricordo di Gianni, che ha lasciato questa terra ma non certo i nostri cuori.

Un particolare ringraziamento va a:

Prof.ssa Paola Cerruti Mainardi, Marilena Pedrinazzi, Dott.ssa Luisa Maddalena Medolago, Dott.ssa Franca Dagna Bricarelli, Dott. Riccardo Becciani, Paolo Corsi, Maria Piazzini, Ugo Burroni, Deborah Domeniconi Boldrini, Giovanna Callaioli, Elisa Ancillotti, Renzo Becucci, Angela e Piero Bollini, Valerio Ricci, Alessandro Pelagatti, Alessandro Ulivi, Bruno Masi, Claudio Nardini, Giovanni Degl'Innocenti, Giovanni Giuntini, Stefano Sussi, Paolo Giorgi, Paolo Ghiribelli, Claudio Benelli, Mariateresa e Antonio Frova, Sandra Giani, Stefano Mecocci, Donata Baruffaldi, Notaio Marconcini, Massimiliano Piovesan, le famiglie: Cecchetti, Marconi, Cullia, Ciaglia, Pietrobon, Toffano, Boin, Bono, De Jorio; l'A.R.C.I. Solidarietà di San Casciano Val di Pesa, la Sinistra Giovanile di San Casciano Val di Pesa, la Banca del Chianti Fiorentino di San Casciano Val di Pesa, la ESSO S.p.A., gli organizzatori del Derby del Cuore di Roma e Milano, il Comune di San Casciano V.P.; tutti i volontari che ci hanno permesso di organizzare i cinque raduni per la ricerca genetica.

Grazie anche a Barbara Enrichi e A&S Grafica per la realizzazione grafica di questo giornalino e la Tipografia M.B. di San Casciano Val di Pesa per la sua stampa.

Sostieni



l'Associazione Bambini Cri-du-Chat

Associazione Bambini Cri-du-chat: sede via N. Macchiavelli, 56 (Pal. Comunale) 50026 San Casciano Val di Pesa (FI) - Tel./Fax 055-828683
c/c bancario n. 577754 - Abi 8802 - Cab 38050 Banca del Credito Cooperativo del Chianti Fiorentino - c/c postale 17114505