

*Un viaggio di mille miglia  
comincia con un passo solo.*  
Proverbio Cinese

**Società  
Italiana  
Malattie  
Genetiche  
Pediatriche  
Disabilità Congenite**



**La SIMGePeD,  
i bambini e gli adolescenti  
con malattie genetiche  
e disabilità  
congenite complesse**

Progetto grafico di Manuela Piemontè  
"Alessandra Lis International centre on Birth Defects" - Via Carlo Mirabello 19, Roma



- **Menomazione:** Qualsiasi perdita o anomalità a carico di strutture o funzioni psicologiche, fisiologiche o anatomiche; essa rappresenta l'esteriorizzazione di uno stato patologico e in linea di principio essa riflette i disturbi a livello d'organo.
- **Disabilità:** Limitazione funzionale che la persona sperimenta in conseguenza delle proprie condizioni di salute nell'esecuzione di attività che sono tipiche dell'età. Nel modello bio-psico-sociale (OMS; ICF 2001), la disabilità diviene il frutto dell'interazione tra l'individuo e i fattori contestuali, che rappresentano le circostanze in cui vive l'individuo. Ogni persona si caratterizza quindi per vari patterns di funzionamento, determinati dall'interazione dinamica tra fattori personali e fattori contestuali.
- **Handicap:** Il termine handicap è di origine inglese, è stato utilizzato per indicare la limitazione alla partecipazione nelle diverse situazioni del contesto sociale in cui la persona vive. Proprio per sottolineare il ruolo chiave del contesto e la necessità di azioni a questo riguardo, l'OMS raccomanda di parlare di "limitazione nella partecipazione" e di abolire la parola handicap, che ha assunto nel tempo connotazioni negative.
- **Congenito:** Presente sin dalla nascita, dovuta ad un'anomalia genetica o ad una alterazione determinatasi durante la vita pre-natale, prima della nascita.
- **Genetico:** Condizione dovuta ad un'anomalia dei cromosomi o dei geni verificatasi nella persona in esame o trasmessa da uno o entrambi i genitori. Molte anomalie genetiche si verificano come un nuovo evento nella persona in esame da genitori ed ascendenti che non presentano anomalie genetiche o cromosomiche..
- **Complessità:** Nel presente contesto indica condizioni per le quali sono necessarie risorse assistenziali di non semplice attuazione (es.: non è sufficiente la prescrizione di un farmaco, di un intervento chirurgico in ospedale), ma che richiedono progetti e percorsi assistenziali multipli e diversificati, per le molte specialità socio-sanitarie coinvolte e per la necessità di una loro stretta interazione e lavoro in rete intorno alla persona che chiede l'aiuto.
- **Disabilità congenite complesse:** L'insieme delle malattie genetiche pediatriche e disabilità congenite che presentano una elevata complessità assistenziale per la necessità di un approccio specialistico multidisciplinare ed una integrazione tra professionalità sanitarie e psico-sociali.
- **Sindrome:** Dal greco  $\sigma\upsilon\text{--}\delta\rho\omicron\mu\omicron$ , "correre insieme". Nelle sindromi non è presente soltanto una specifica caratteristica, ed eventualmente le sue conseguenze, come in molte comuni malattie ma sono presenti più caratteristiche (segni e sintomi) a carico di vari organi e indipendenti tra loro.
- **Condizione:** Termine usato in alternativa a malattia e più appropriato nel contesto delle patologie congenite. Esprime meglio il concetto che una persona, ad esempio con un'anomalia cromosomica, non è un malato ma ha una sua specifica fisiologia (es.: accrescimento, sviluppo cognitivo) ed una condizione esistenziale particolare. Così come le persone con 46 cromosomi di cui due X (femmine) non sono malate in confronto a quelle con 46 cromosomi di cui una X e una Y (maschi), ma hanno semplicemente una particolare fisiologia e condizione esistenziale: quella, appunto, femminile.

## Principali documenti di supporto alla realizzazione dell'assistenza ottimale a bambini con malattie genetiche e disabilità congenite

Documento	Riferimento	Dove trovare il documento
Dichiarazione ONU dei diritti delle persone disabili	9-12-1975	<a href="http://www.onuitalia.it/events/Convenzione_Diritti_Disabili.php">www.onuitalia.it/events/Convenzione_Diritti_Disabili.php</a>
Carta di Ottawa per la promozione della salute 17-11-1986	17-11-1986	<a href="http://www.retephitalia.it/allegati/Ottawa%20carta.h">www.retephitalia.it/allegati/Ottawa%20carta.h</a> Convenzione di New York sui diritti del fanciullo
Convenzione di New York sui diritti del fanciullo	L. 176, 27-5-1991	<a href="http://www.giustizia.it/cassazione/leggi/ratifica176_91.html">www.giustizia.it/cassazione/leggi/ratifica176_91.html</a>
Carta Europea dei diritti del fanciullo	Risol. A3-0172/92	<a href="http://www.centrodirittumani.unipd.it/tutoreminori/webupfm/02_materiali/docs/normativa/ue/A3-0172_1992.pdf">www.centrodirittumani.unipd.it/tutoreminori/webupfm/02_materiali/docs/normativa/ue/A3-0172_1992.pdf</a>
Legge quadro per l'assistenza, l'integrazione sociale e i diritti delle persone handicappate	L. 104, 5-2-1992	<a href="http://www.handylex.org/stato/I050292.shtml">www.handylex.org/stato/I050292.shtml</a>
Regole Standard per le pari opportunità delle persone disabili - Ass. Gen. NAZIONI UNITE	20-12-1993	<a href="http://www.uiciechi.it/Attivit%C3%A0Internazionali/Regolestandard.doc">www.uiciechi.it/Attivit%C3%A0Internazionali/Regolestandard.doc</a>
Ridefinizione del sistema di partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie e del regime delle esenzioni	D.Lgs. 124-1998	<a href="http://www.handylex.org/stato/d290498.shtml">www.handylex.org/stato/d290498.shtml</a>
Linee guida del Ministro della Sanità per le attività di riabilitazione 7-5-1998 (G.U. 30-5-1998)	7-5-1998 (G.U. 30-5-1998)	<a href="http://www.handylex.org/stato/p070598.shtml">www.handylex.org/stato/p070598.shtml</a>
Norme per la razionalizzazione del SSN	D.Lgs. 229-1999	<a href="http://www.parlamento.it/leggi/deleghe/99229dl.htm">www.parlamento.it/leggi/deleghe/99229dl.htm</a>
Carta dei diritti fondamentali Unione Europea	2000-C 364-01	<a href="http://www.europarl.europa.eu/charter/pdf/text_it.pdf">www.europarl.europa.eu/charter/pdf/text_it.pdf</a>
Legge quadro per la realizzazione del sistema integrato di interventi e servizi sociali	L. 328, 8-11-2000	<a href="http://www.senato.it/parlam/leggi/00328l.htm">www.senato.it/parlam/leggi/00328l.htm</a>
Istituzione della rete nazionale delle malattie rare da parte del Ministero della Sanità	D.M. 279-2001	<a href="http://www.iss.it/binary/bcen/cont/decreto%2018%20maggio%202001.1101728510.pdf">www.iss.it/binary/bcen/cont/decreto%2018%20maggio%202001.1101728510.pdf</a>
Convenzione di Oviedo	vL. 145, 28-3-2001	<a href="http://www.portaledibioetica.it/documenti/001306/001306.htm">www.portaledibioetica.it/documenti/001306/001306.htm</a> Carta dei diritti del malato di Bruxelles
Carta dei diritti del malato di Bruxelles	15-11-2002	<a href="http://www.activecitizenship.net/documenti/European%20Charter%20in%20Italian.pdf">www.activecitizenship.net/documenti/European%20Charter%20in%20Italian.pdf</a>
Dichiarazione di Madrid - anno dei disabili	2003	<a href="http://www.disabili.unina.it/documenti/Dichiarazione_Madrid.pdf">www.disabili.unina.it/documenti/Dichiarazione_Madrid.pdf</a>
Piano d'azione europeo: pari opportunità per le persone con disabilità	2004-2010	<a href="http://europa.eu/scadplus/leg/it/cha/c11414.htm">europa.eu/scadplus/leg/it/cha/c11414.htm</a>
Misure per la tutela giudiziaria delle persone con disabilità vittime di discriminazioni	L. 67, 1-3-2006	<a href="http://www.parlamento.it/parlam/leggi/06067l.htm">www.parlamento.it/parlam/leggi/06067l.htm</a>
3° Rapporto di aggiornamento sul monitoraggio della Convenzione sui diritti dell'infanzia e dell'adolescenza in Italia	2006-2007	<a href="http://www.savethechildren.it/2003/download/pubblazioni/Monitoraggio/StC_3_Rapporto_2007_light.pdf">www.savethechildren.it/2003/download/pubblazioni/Monitoraggio/StC_3_Rapporto_2007_light.pdf</a>

## Il modello assistenziale redatto e condiviso da società scientifiche e associazioni di familiari

### Obiettivo generale

Promuovere per i bambini ed adolescenti con disabilità e/o malattie genetiche complesse un'assistenza multidisciplinare che e che persegua l'obiettivo di

- promuovere la salute globale del bambino e della sua famiglia
- porre le basi per una vita da adulto la più autonoma possibile, compatibilmente con le problematiche biomediche presenti

e che sia:

- integrata con le risorse territoriali,
- in grado di ridurre gli accessi in ospedale,
- centrata sulla famiglia e condivisa con essa,
- basata su un chiaro piano assistenziale gestita da due "patient manager" esplicitati: uno presso il centro di riferimento e l'altro sul territorio

### I principi di base

- Ogni bambino ha diritto ad un'assistenza socio-sanitaria globale pediatrica, a prescindere dalla rarità della sua condizione patologica, con l'obiettivo di ottenere il maggior grado possibile di salute psico-fisica e di autonomia, spendibile in età adulta.
- La famiglia ha diritto a:
  - o conoscere nei dettagli le caratteristiche della condizione patologica del proprio figlio e tutte le risorse che possono alleviarla
  - o ricevere un'assistenza speciale per superare i momenti di crisi
  - o partecipare attivamente ed in modo sereno e consapevole a tutte le decisioni che riguardano il proprio figlio

### Le strutture

- Centri di riferimento per diagnosi e follow-up per le varie specifiche patologie
  - o Collegati in rete tra di loro, secondoun adattamento del modello "Hub & Spoke (mozzo e raggi)", variabile, in funzione della patologia seguita in regime di eccellenza (assistenza-formazione-ricerca);
  - o Ogni centro Hub per una o più patologie, Spoke per tutte le altre
  - o In ogni centro uno o più patient manager, responsabili della "salute globale" del bambino e della sua famiglia raccordato con il territorio.
- Strutture per la gestione dei problemi trasversali a diverse patologie:
  - o strutture specifiche pediatriche ospedaliere locali che hanno sviluppato le competenze necessarie per la gestione del follow up,
  - o servizi territoriali di neuropsichiatria infantile o di riabilitazione dell'età evolutiva,
- Pediatria di famiglia e medicina generale di base
  - o Strettamente collegati con i centri riferimento tramite gli strumenti indicati sotto
  - o PdF identificati come patient manager sul territorio, preferibili
- Capitale sociale territoriale : associazioni di genitori, scuola, organizzazioni per il tempo libero
- Previdenze e facilitazioni fornite dagli enti locali

### Gli strumenti

- Piano assistenziale individuale, programmato in collaborazione tra centro di riferimento e territorio secondo le migliori evidenze disponibili (es.: linee guida, protocolli assistenziali concordati, esperienze sul campo)
- Libretto sanitario, possibilmente computerizzato, con scopi di registrazione e valutazione
- Centro assistenza disabilità o analoga struttura o potenziamento delle risorse umane in ogni centro di riferimento (competenze di psicologia, assistenza sociale, pediatria generale e segreteria) come "cemento" tra centro e territorio
- Stretto contatto tra centro di riferimento, servizi specialistici territoriali, pediatra/medico di famiglia, utilizzando occasioni di incontro interpersonali e quando necessario i moderni strumenti telematici
- Corsi di aggiornamento o altre occasioni di formazione degli operatori socio-sanitari del territorio, e delle associazioni di genitori (diretti e a distanza)

## Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite SIMGePeD

*Società Affiliata alla Società Italiana di Pediatria*

**Generoso Andria** (Vice Presidente), **Agatino Battaglia** (Consigliere), **Eugenio Bonioli** (Tesoriere), **Sergio Bernasconi** (Consigliere), **Marco Cappa** (CC Ricerca), **Guido Cocchi** (Consigliere), **Pierpaolo Mastroiacovo** (Presidente), **Angelo Selicorni** (CC Formazione), **Maria Cristina Tischer** (CC Pediatria di Famiglia), **Giuseppe Zampino** (Segretario).

**Fondata nel Settembre 2006 da pediatri, genetisti, neuropsichiatri infantili e responsabili di associazioni di familiari.**

### Ambito di interesse

Malattie genetiche dell'età evolutiva e disabilità congenite, in particolare di quelle condizioni ad elevata complessità assistenziale. Si tratta di circa 3.000 condizioni diverse, tutte rare, che rientrano nei campi delle sindromi cromosomiche, sindromi polimarformative, malattie neurologiche, malattie muscolari e malattie metaboliche dell'età evolutiva.

### Strategia generale

La SIMGePeD è convinta che ogni bambino, a prescindere dalla sua specifica condizione bio-medica, culturale ed economica abbia il diritto di:

- essere assistito da professionisti specialisti dell'età evolutiva
- poter contare su idonei interventi di promozione della sua salute, di prevenzione terziaria e di raggiungimento della migliore qualità di vita possibile.

### Obiettivi

- Promuovere la salute e il benessere globale del bambino e della sua famiglia, in vista di una vita da adulto la più autonoma e felice possibile, compatibilmente con le sue problematiche biomediche
- Promuovere la realizzazione di reti operative tra i diversi professionisti e tra le diverse associazioni di familiari che si occupano di ambiti identici o simili.
- Promuovere :
  - o la ricerca, di base, clinica (es.: correlazione genotipo-fenotipo; valutazione dei trattamenti disponibili; valutazione della qualità di vita delle persone con disabilità complesse e loro famiglie) e di sanità pubblica
  - o la formazione dei giovani medici e la formazione continua, anche a distanza, delle varie categorie professionali coinvolte nello stesso ambito o l'ottimizzazione dell'assistenza, promuovendo modelli operativi condivisi e valutabili a distanza delle varie categorie professionali coinvolte nello stesso ambito
  - o l'ottimizzazione dell'assistenza, promuovendo modelli operativi condivisi e valutabili a distanza.

### Soci e iscrizioni

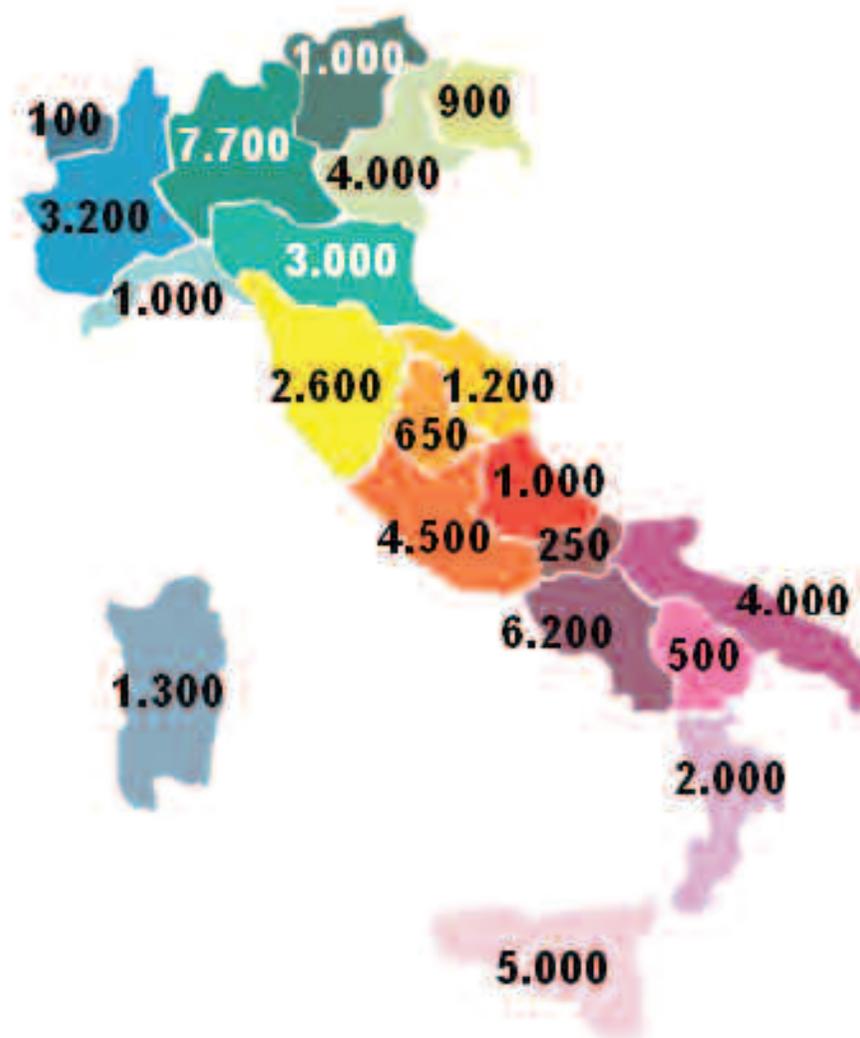
La SIMGePeD è una società affiliata alla SIP-Società Italiana di Pediatria. Possono essere soci della SIMGePeD: gli specialisti in pediatria (iscritti o no alla SIP), i professionisti di altre discipline o settori, i genitori o i pazienti che svolgano attività negli organi direttivi di associazioni di familiari. La quota sociale per il 2007 è di €10,00, da versare preferibilmente alla SIP ([www.sip.it](http://www.sip.it)) oppure ad un incaricato della Segreteria SIMGePeD ([icbd@icbd.org](mailto:icbd@icbd.org)).

## Di quali condizioni si occupa la SIMGePeD

Elenco esemplificativo, limitato a 30 condizioni delle circa 3.000 possibili

Condizione	Sito (§)
Acondroplasia	<a href="http://www.aisac.it">www.aisac.it</a>
Atrofia muscolare spinale	<a href="http://www.famiglieasma.org">www.famiglieasma.org</a>
Distrofia muscolare	<a href="http://www.uildm.org">www.uildm.org</a>
Ipo-agenesie degli arti	<a href="http://www.raggiungere.it">www.raggiungere.it</a>
Malattia di Gaucher	<a href="http://www.gaucheritalia.org">www.gaucheritalia.org</a>
Malattia di Nieman-Pick	<a href="http://www.niemannpick.org">www.niemannpick.org</a>
Mucopolisaccaridosi	<a href="http://www.mucopolisaccaridosi.it">www.mucopolisaccaridosi.it</a>
Neurofibromatosi	<a href="http://www.neurofibromatosi.org">www.neurofibromatosi.org</a>
Rosolia congenita	<a href="http://www.sense.org.uk/deafblindness/rubella.htm">www.sense.org.uk/deafblindness/rubella.htm</a>
Sindrome CHARGE	<a href="http://www.chargesyndrome.org">www.chargesyndrome.org</a>
Sindrome da delezione 4p-	<a href="http://www.aisiwh.it">www.aisiwh.it</a>
Sindrome da delezione 5p-	<a href="http://www.criduchat.it">www.criduchat.it</a>
Sindrome di Angelman	<a href="http://www.sindromediangelman.org">www.sindromediangelman.org</a>
Sindrome di Apert	<a href="http://www.apert.org">www.apert.org</a>
Sindrome di Beckwith-Wiedemann	<a href="http://www.aibws.org">www.aibws.org</a>
Sindrome di Cornelia de Lange	<a href="http://www.corneliadelange.org">www.corneliadelange.org</a>
Sindrome di Down	<a href="http://www.aipd.it">www.aipd.it</a>
Sindrome di Klinefelter	<a href="http://www.klinefelter.it">www.klinefelter.it</a>
Sindrome di Marfan	<a href="http://www.marfanclinic.it">www.marfanclinic.it</a>
Sindrome di Moebius	<a href="http://www.moebius-italia.it">www.moebius-italia.it</a>
Sindrome di Noonan e simili	<a href="http://www.noonansyndrome.org">www.noonansyndrome.org</a>
Sindrome di Poland	<a href="http://www.sindromedipoland.org">www.sindromedipoland.org</a>
Sindrome di Prader-Willi	<a href="http://www.praderwilli.it">www.praderwilli.it</a>
Sindrome di Turner	<a href="http://www.afadoc.it">www.afadoc.it</a>
Sindrome di Williams	<a href="http://www.sindromediwilliams.org">www.sindromediwilliams.org</a>
Sindrome fetale da alcol	<a href="http://www.nofas.org">www.nofas.org</a>
Sindrome FG	<a href="http://www.fg-syndrome.org">www.fg-syndrome.org</a>
Sindrome FRA-X	<a href="http://www.xfragile.net">www.xfragile.net</a>
Sindrome Velo-Cardio-Facciale / Del 22	<a href="http://www.aidel22.it">www.aidel22.it</a>
Spina bifida	<a href="http://www.spinabifidaitalia.it">www.spinabifidaitalia.it</a>

## Numero stimato di bambini e adolescenti con malattie genetiche e/o disabilità ad elevata complessità assistenziale per Regione



Totale popolazione Italiana (31-12-2005) : 58.750.000

Totale popolazione bambini e adolescenti 0-17 anni : 10.000.000

Totale disabilità congenite complesse: 50.000

(§) I siti qui indicati hanno unicamente valore esemplificativo, il CeVEAS di Modena in collaborazione con la SIMGePeD, CHANGE e le specifiche Associazioni di Familiari, ha varato un progetto denominato "Navigatori solitari ? Facilitare i non medici a cercare informazioni su internet" che consentirà a genitori, giornalisti e altri professionisti non medici di accedere ai siti più affidabili avendo a disposizione una guida alla consultazione e le appropriate chiavi di lettura

## Quanti sono in Italia i bambini / adolescenti con disabilità congenite complesse

Non è disponibile alcun dato certo sulla frequenza delle disabilità ad elevata complessità assistenziale. La loro frequenza (espressa come prevalenza nella fascia di età 0-17 anni compiuti) può essere soltanto stimata. La stima più ragionevole sembra essere del 5 per mille (1:200 bambini-adolescenti) pari a circa 50.000 bambini-adolescenti con queste condizioni in Italia.

### Stima del numero di bambini e adolescenti (0 – 17 anni compiuti, circa 10 milioni in Italia, dati ISTAT 2005) di alcune patologie esemplificative (§) e stima del numero totale di bambini e adolescenti con malattie genetiche e/o disabilità complesse.

Condizione	N. su 10 milioni	Condizione	N. su 10 milioni
Acondroplasia	400	Neurofibromatosi tipo 1	2.860
Sindrome di Beckwith-Wiedemann	730	Sindrome di Noonan	5.000
Sindrome di Down	10.000	Sindrome OAV	1.785
Sindrome Del 22q11.2	5.000	Sindrome di Prader-Willi	800
Sindrome FRA – X	2.000	Spina bifida	2.000
Malattie metaboliche	3.600	Sindrome di Stickler	1.000
Malattie neuro-muscolari	3.300	Sindrome di Turner	2.000
Sindrome di Marfan	1.666	Sindrome di Williams	666
<b>Totale(*)</b>	<b>50.000</b>		

*stimato considerando anche condizioni non in lista, comprese quelle senza una diagnosi precisa*

(§) Cassidy SB & Allanson JE (Eds) . Management of Genetic Syndromes. Wiley Press 2001

(\*) La stima del totale è stata eseguita tenendo conto che: (a) la prevalenza totale delle condizioni inserite in questa lista (parziale e limitata alle condizioni più comuni) è del 4,3 per mille; (b) la stima di alcune di essa può essere imprecisa (talora per difetto, ma anche per eccesso – es.: Sindrome di Noonan); (c) diverse indagini internazionali suggeriscono una prevalenza delle disabilità gravi del 4-6 per mille; (d) secondo il Sistema Informativo del Ministero della Pubblica Istruzione, la prevalenza di bambini con disabilità certificata che hanno frequentato la scuola nel 2006-2007 (6 – 15 anni) è stata del 22 per mille. Accettando questa stima ne consegue, e sembra ragionevole, che circa 1 bambino su 4 che frequenta la scuola con una disabilità certificata ha una disabilità complessa.

## Quali problemi hanno i bambini e gli adolescenti con disabilità congenite complesse ?

Fornire un'idea precisa dell'ampia gamma dei problemi che hanno i bambini con disabilità congenite complesse è un'impresa difficilissima. Ogni singola condizione ha le sue specificità. Le informazioni riportate nei siti web già elencati a pagina 3 sono utili per affrontare tale impresa.

Inoltre la SIMGePeD sta preparando il [Libro-on-line](#) "Diagnosi e Assistenza Multidisciplinare Integrata per le Malattie Genetiche e/o Disabilità Congenite ad Elevata Complessità Assistenziale", reperibile gratuitamente su [www.ambulatorio.com](http://www.ambulatorio.com) e rivolto a tutti i professionisti interessati al miglioramento dell'assistenza.

Capitoli già pronti:

Ogni capitolo preparato da un esperto nel campo può essere corretto, completato o aggiornato da chiunque lo desideri mettendosi in contatto con gli autori

Sindrome di Klinefelter	Neurofibromatosi Tipo 1	Sindrome Kabuki
Sindrome Del 22 q11.2	Sindrome di Noonan	Sindrome di Angelman
Sindrome di Rett	Sindrome di Crouzon	Sindrome di Silver-Russel
Sindrome di Gorlin	Sindrome di Ellis Van Creveld	Sindrome di Costello
Malattia di Gaucher	Sindromi da difetto di glicosilazione	

Altrettanto utili sono le testimonianze dei genitori che, avendo un sapere ben preciso e un vissuto della quotidianità, descrivono in modo più diretto le esperienze esistenziali proprie e dei propri figli.

### Problemi principali in 5 condizioni, utilizzate a solo scopo esemplificativo.

	Sindrome di Down	Sindrome di Williams	Sindrome Del 22q11.2	Acondroplasia	Sindrome di Noonan
<b>Problemi generali</b>					
Accrescimento	❖	❖	❖	❖	❖
Nutrizione	❖	❖	❖	❖	❖
Sviluppo cognitivo	❖	❖	❖		❖
Comportamento	❖	❖	❖	❖	❖
<b>Problemi più specifici</b>		❖			
Cardiaci	❖	❖	❖		❖
Dermatologici	❖				❖
Endocrinologici	❖	❖			
Gastro-intestinali	❖				
Immunologici	❖		❖		
Neurologici	❖	❖	❖	❖	❖
Odontoiatrici	❖	❖		❖	
Oftalmologici	❖				❖
Oncologici	❖	❖			❖
Ortopedici	❖			❖	❖
Otorinolaringoiatrici	❖		❖	❖	
Respiratori	❖		❖	❖	

## Stralci esemplificativi dalle testimonianze dei genitori

Qui di seguito vengono proposti alcuni stralci di testimonianze, a scopo esemplificativo, avendo valore trasversale a molte disabilità congenite complesse.

### La diagnosi

"...Fu il nostro pediatra il primo ad ipotizzare una sindrome dovuta a disordini genetici, La prima volta che vide la bambina Maria aveva un mese e mezzo e il pediatra ci fece notare la presenza di dismorfismi facciali associati alla malformazione cardiaca.

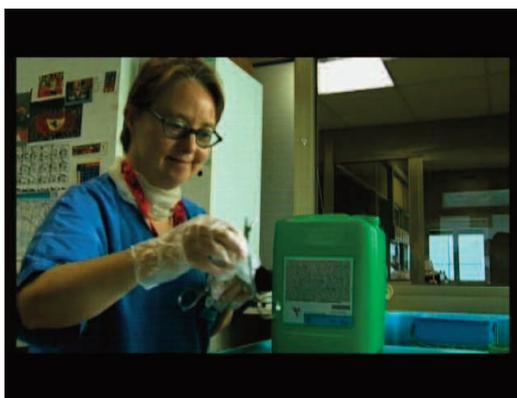
Dovendo provvedere poi, sempre a problemi più urgenti legati alla cardiopatia, alle notevoli difficoltà nell'alimentazione, la crescita scarsa, le malattie infettive intercorrenti, il test genetico veniva sempre rimandato. Quando compì i due anni, decidemmo di sottoporci, noi genitori e la bambina ad una consulenza genetica. Questa volta le genetiste appena videro Maria fecero diagnosi di Sindrome Velo-Cardio-Facciale, confermata dal test genetico, che evidenziò la microdelezione del cromosoma 22. Io e mio marito risultiamo negativi.

*I genitori di Maura, bambina con Del22q11.2.  
Tratto da [www.ambulatorio.com](http://www.ambulatorio.com)*

### La diversità

Ha fatto delle amicizie nuove e inevitabilmente qualche bimbo gli ha fatto delle domande ma dopo che lui ha dato le sue risposte hanno iniziato una comunissima amicizia vacanziera. ...mi domando, non è che siamo noi genitori a porre all'attenzione costante il caso dei nostri bimbi? Ho avuto difficoltà a calarmi di nuovo nei panni di "mamma di acondroplastico", finalmente sono riuscita a guardare entrambi i miei figli allo stesso modo, come bimbi  
*Tratto da [www.aisac/forum.it](http://www.aisac/forum.it)*

"Credo ci voglia una grande forza da parte di questi bimbi e dei loro genitori, solo chi ci passa può capire, accettare di veder soffrire il proprio figlio, per qualcosa di desiderato e conquistato con dolore. Non credo sia un percorso facile.. e se provo a guardare in là mi chiedo se saprò essere così forte durante l'intervento di allungamento del mio bambino... me lo auguro tanto."  
*Tratto da [www.aisac.forum.it](http://www.aisac.forum.it)*



### Sul lavoro

Ho un buon rapporto con i miei colleghi, vado molto d'accordo e c'è rispetto perché il rispetto è molto importante. Ho un rapporto molto sereno e molto tranquillo anche con il capo. Loro mi vogliono molto bene, io ci tengo molto a loro e quindi abbiamo questa cosa in comune. Mi danno una mano ad affrontare un sacco di cose, mi danno molta sicurezza e anche molta fiducia. A volte andiamo insieme ad Ariccia a mangiare la porchetta e facciamo tardi la sera, a volte andiamo al cinema, a volte a giocare a bowling. Ultimamente siamo stati in un locale dove c'è il karaoke e un gruppo di ragazze africane che ballavano.  
*Caterina, 30 anni, con Sindrome di Down Tratto da [www.aipd.it](http://www.aipd.it)*

### Che cosa mi aspetto dal futuro

Il mio futuro lo immagino in un'altra casa, i miei rimangono a via Pasquale II a casa loro, poi forse quando sono anziani vanno a Santa Marinella o al centro anziani. Per andare via di casa c'è bisogno di lavoro, di crescere, mia sorella è diventata grande, troverà il ragazzo e il marito, io sto un po' in famiglia, un po' con gli amici. La persona adulta deve stare bene, si deve comportare bene, sono felice di stare insieme ai ragazzi dell'agenzia dell'AIPD, sono contento di conoscere le persone, l'agenzia è piena di amici. Crescere significa il cromosoma verso gli altri, conosco altre persone Down, sono cresciuto, sono diventato grande, sono autonomo e lavoro, il mio mestiere è il magazziniere. Ho dei sogni: rispetto gli altri, io rispetto le persone e le ascolto, vado a lavorare, ci sono i colleghi che si comportano bene. Il mio futuro lo immagino a Firdaliso, a Girasoli o a Primula perché sono i progetti del mio futuro."

*Luca, 24 anni, con Sindrome di Down.  
Tratto da [www.aipd.it](http://www.aipd.it)*

### L'autonomia possibile

Nostra figlia ha 14 anni frequenta la terza media, ancora non sa leggere e scrivere, ha difficoltà nel linguaggio, ma dobbiamo dire nonostante tutto che quando esce da scuola torna a casa da sola, ha dimostrato di poter accendere il fornello e prepararsi le patatine fritte, oppure il the, lavare i piatti, comprarsi la pizza, saper ballare, stare sola in casa e sicuramente molte altre cose che ce la fanno apprezzare.

*I genitori di Giorgia, adolescente con Sindrome di Down.  
Tratto da [www.aipd.it](http://www.aipd.it)*

### In famiglia

In definitiva, non mi sento di tracciare un "bilancio" della mia esperienza di fratello di una persona con la sindrome di Down, cioè stabilire se questo abbia comportato per me più o meno sofferenze o un arricchimento interiore maggiore o minore (si tratta di una domanda che spesso mi è stata rivolta); in realtà nemmeno mi interessa stabilirlo, perché questa è stata la mia esperienza e non ne ho avuta un'altra. Direi comunque che i problemi mi sono stati creati più dall'esterno che dall'interno della mia famiglia.

*Il fratello di Livia, adolescente con Sindrome di Down. Tratto da "Preadolescenti verso l'autonomia", AIPD, Roma*



Chi l'avrebbe mai immaginato, dopo 13 anni dalla nascita e dalla diagnosi di Cornelia de Lange (forma classica)... mangia da solo, fa ginnastica (a suo modo) con i suoi compagni, va in bicicletta (a 3 ruote), comunica con tutti: no, non parla. Ma ha a disposizione più di 200 simboli (le sue parole) da indicare e formare delle piccole frasi... Usa il computer e guai a chi glielo tocca, ha gusti musicali ben precisi e adora il cinema (se ci sono i cartoni animati e i pop-corn !!!). Se questa non è autonomia possibile...

*La madre di Lorenzo, 13 anni, con Sindrome di Cornelia de Lange*