

ConLoro notiziario

Periodico a diffusione interna - Anno 4 numero 2 - aprile 2009

“25 ANNI CON LORO”



Associazione “Con Loro” -Onlus
Tel. 080/4952524
Via Vavalle n. 25
70014 Conversano BARI
e-mail: conloro@libero.it
www.conloro.it

PRESIDENTE ONORARIO : **Giulio Gigante**

PRESIDENTE: **Francesco Magistà**

COMITATO DI REDAZIONE:

Annalisa Lacalandra
Pamela Giotta
Clara Giordano
Carmela Gentile
Tiziana Bonasia
Giuseppe Gasparro
Sara Magistà
Graziana Delfine



IN QUESTO NUMERO:

- **Riflessioni:** **pag. 2**
 - 25 ANNI CON LORO
- **Esperienze positive** **pag. 3**
 - TI DAREI GLI OCCHI MIEI
 - ESERCIZI DI COORDINAZIONE E ANIMAZIONE MUSICALE
- **In evidenza** **pag. 4**
 - POTENZIAMENTO SCOLASTICO
 - ESERCIZI DI COORDINAZIONE E ANIMAZIONE MUSICALE
- **Pillole legislative** **pag. 5 - 6**
 - UN CONTRIBUTO PER I MALATI DI SLA
 - PRODOTTI SENZA GLUTINE AI SOGGETTI CELIACI
 - PIANO REGIONALE POLITICHE SOCIALI 2009-2010
 - PREPENSIONAMENTO FAMILIARI DISABILI GRAVI
- **News & Cultura** **pag. 7**
 - IL BISOGNO DI UN SOGNO
 - LE MARIONETTE AIUTANO I BIMBI A SUPERARE L'ANSIA
 - AUTISMO: SINTOMI ASSOCIATI ORMONE STRESS
- **In/forma H - rubrica scientifica** **pag. 8 - 9**
 - SINDROME DI DOWN
- **News dal web** **pag. 10**



25 ANNI "CON LORO"

DI CICCIO MAGISTA

In occasione dell'Assemblea generale dei soci, sabato 21 marzo, presso la nostra sede, abbiamo festeggiato il 25esimo anniversario della fondazione dell'Associazione "Con Loro". Erano presenti numerosi soci, amici e simpatizzanti; lo stesso presidente onorario, il Dott. Giulio Gigante, ha detto di non ricordare un'assemblea così gremita di gente.

In tale occasione si è parlato del lungo percorso e di tutto ciò che si è realizzato in questi anni, ma soprattutto di quelli che sono i progetti e le iniziative future. A tal proposito l'Assessore alla cultura del nostro Comune, presente all'evento, ha dichiarato, con entusiasmo, di essere disponibile a collaborare con noi. Durante l'Assemblea abbiamo più volte sottolineato quanto sia fondamentale il supporto delle famiglie dei disabili, le quali dovrebbero collaborare in maniera costruttiva per il raggiungimento di determinati obiettivi, non bisogna solo chiedere, ma bisogna essere attivi e collaborativi. Prima di dare inizio alla festa, abbiamo ritenuto opportuno porgere un

ringraziamento particolare a coloro che costituiscono l'anima e la storia dell'Associazione Con Loro: a tutti i soci fondatori ed in maniera particolare al Presidente onorario Dott. Giulio Gigante e al Presidente del Collegio dei Revisori dei Conti il Prof. Peppino Fanelli; senza di loro, forse, la nostra Associazione non avrebbe ottenuto dei risultati così soddisfacenti.

In seguito abbiamo presentato a soci e simpatizzanti i nuovi volontari che da poco, grazie al corso di formazione, si sono avvicinati alla "Con Loro" e che ci auguriamo continuino a collaborare con noi.

C'è stato un momento toccante, nel quale un nostro socio, Manganelli Francesco, ha letto ai presenti una poesia di elogio a tutti i Volontari della nostra Associazione.

A chiusura della serata, per celebrare questo nostro importante anniversario, abbiamo allietato i presenti con la musica del gruppo "Suite Twelve".

Questa lieta circostanza ci ha dato modo di conoscerci meglio, scambiare punti di vista ed esperienze, farci sentire un gruppo sempre più unito e ben organizzato che fa della competenza, della stima reciproca e della fiducia nel prossimo gli strumenti per affrontare le sfide presenti e future. Grazie a tutti !!!!



POESIA COME AMO...

*O mio Dio come...amo
appassionatamente!
come soffro ardentemente!
ma non siete voi, che amate in me? Non siete
voi ch'io amo
in essi, in lui?
Come spiegare queste esigenze terribili
d'amore?
suppongono la divinità ch'io non sono,...o
mio Dio ch'io veda in queste esigenze del mio
cuore quelle dei vostri.*

Pensiero di
Francesco Manganelli
con cuore sincero
pieno d'amore
ciascuno di noi



TI DAREI GLI OCCHI MIEI

DI TIZIANA BONASIA

In seguito alle considerazioni sul 25° anno dell'Associazione Con Loro, per la quale sono state espresse frasi belle, piene di buoni propositi per il futuro, ottimi apprezzamenti sulle attività già svolte e su quelle ancora in corso, con enorme gratitudine verso coloro i quali hanno guidato e guidano l'associazione, io vorrei dar voce alle parole inesprese, a volte incomprensibili, a tutti quei silenzi, a tutti quelli che ora tacciono, ma che a modo loro hanno dato un senso a tutto ciò e a quanti riconoscono il valore dei volontari che, al loro fianco, percorrono la vita, edificando obiettivi raggiungibili.

Gambe pesanti, a volte ingombranti, occhi tondi e menti libere da ipocrisie, un gran calore dentro l'anima, molto spesso, anche una lacrima non fa fatica a scendere giù dai loro occhi. Troppe attese dietro l'angolo, spesso spettatori malinconici di felicità inconciliabili, impossibili, ma che riempiono con la fantasia che vola alto, loro sono niente senza fantasia. Nei loro cuori c'è tanta gioia, ma anche malinconia, nei cuori dei loro genitori un dolore che non li abbandonerà mai, cuore vuoto da un'eternità, svuotato da aspettative sempre disattese. Gioie che si pretendono, che non vi appartengono, una lotta continua ai fantasmi che pesano sempre più sul cuore. Una società che gioca molto spesso contro di loro. "TI DAREI GLI OCCHI MIEI" per donarvi l'allegria, l'energia, l'entusiasmo, uno sguardo disincantato e non illuso sui ragazzi disabili, ma anche curare le ferite e asciugare le troppe lacrime che bagnano i loro visi. Catturare i loro sogni per sospingerli nella vita da vivere ogni giorno, nella quotidianità, da consumare nell'immediato. E' bello stringervi, difendervi, dare insieme a voi un nome alle vostre paure. C'è chi li dimentica, solo silenzi, si pensa alla loro inutilità, ma siamo noi gli inabili che pur avendo a volte non diamo. Distrattamente, di tanto in tanto, su di loro si accendono delle luci, che presto poi, purtroppo, si spengono.

ESERCIZI DI COORDINAZIONE E ANIMAZIONE MUSICALE

Il Laboratorio di Tiziana Bonaria, con la Collaborazione di Graziana Delfine, avrà una durata di

3 mesi; è partito giovedì 5 marzo e terminerà il 28 maggio. Il Laboratorio è articolato in tre momenti con tre diverse attività.

L' Animazione musicale, che si realizzerà attraverso un insieme di procedimenti ed attività, ha l' obiettivo di liberare la personalità dei singoli, favorendo la libera espressione e rimuovendo i condizionamenti dettati dall'ambiente circostante, sollecitando la nascita dello spirito di gruppo.

Con il ballo si vuole creare un percorso di espressione per i diversamente abili, per indurre i partecipanti ad una crescita personale e ad una consapevolezza corporea che, ne rafforzi l'autostima. Far acquisire abilità nel ballo, non sarà il fine, ma il mezzo attraverso il quale attuare momenti di ascolto, di orientamento e accompagnamento delle persone disabili.

La musica come stimolo mentale e mezzo di socializzazione favorisce lo sviluppo percettivo ed emotivo della persona disabile. La musica può contribuire in vari modi allo sviluppo generale del disabile, per esempio, appare come un buon sostituto di altre attività, come sfogo emotivo e come mezzo di socializzazione. Questi aspetti positivi danno alla musica un grande potere d'integrazione, in quanto si coinvolge in un'unica esperienza la mente, il corpo e lo stato emozionale. Essendo adattabile al grado di sviluppo del disabile, la musica può aprire molte vie per la conquista dell'equilibrio emotivo.



**POTENZIAMENTO SCOLASTICO:
UN'ESPERIENZA DA CUI RIPARTIRE**

DI CARMELA GENTILE

Da gennaio del 2009 l'Associazione Con Loro, in collaborazione con le scuole elementari e medie del Comune di Conversano e con L'I.I.S.S. "San Benedetto", in forza dell'accordo di programma sottoscritto con quest'ultimo, ha avviato attività di potenziamento scolastico rivolto a bambini e ragazzi diversamente abili frequentanti la scuola dell'obbligo.

Dopo la nostra proposta di avviare il potenziamento, i Dirigenti Scolastici delle scuole elementari e medie hanno provveduto ad informare le famiglie dei ragazzi con sostegno e, quindi, ci hanno segnalato chi si fosse mostrato interessato. Per ogni alunno è stato così individuato un percorso individualizzato strettamente legato alle attività svolte durante le ore scolastiche con l'insegnante di sostegno.

L'apporto dell'insegnante di sostegno è perciò risultato fondamentale: l'obiettivo principale su cui questo tipo di intervento si basa e quello

di dare continuità all'alunno rispetto all'incremento di determinate attività. Un intervento frammentato, infatti, sarebbe solo controproducente – se non dannoso – per l'alunno ed avrebbe introdotto elementi di confusione tra quanto appreso in classe e quanto fatto in Associazione durante le ore pomeridiane.

Il potenziamento è reso possibile dall'attività personale, gratuita e volontaria sia dei nostri volontari e sia di alcuni degli studenti dell'Istituto "San Benedetto" che si sono mostrati disponibili; tutti i volontari che prendono parte a queste attività e che, quindi, forniscono il proprio sostegno ai ragazzi, sono stati precedentemente formati dall'insegnante di sostegno prof. Sara Magistà a svolgere specifiche attività con i singoli partecipanti.

L'esperienza decennale della prof. Magistà, assieme alla disponibilità dei volontari, con la collaborazione delle scuole e delle famiglie di provenienza dei ragazzi, ha perciò consentito di realizzare con sufficiente successo le attività di potenziamento ed ha aperto nuove prospettive per il futuro su cui riflettere e lavorare.

"5 PER MILLE"

PER DONARE IL 5 x 1000

ALL'ASSOCIAZIONE



"CON LORO"

CODICE FISCALE: **93018970728**PER INFO VISITA IL SITO: WWW.CONLORO.IT O CHIAMA IL NUMERO 080/4952524

OPPURE VIENI A TROVARCI NELLA SEDE DELL'ASSOCIAZIONE CON LORO, IN VIA VAVALLE, N. 25

UN CONTRIBUTO PER I MALATI DI SLA

DI ANNALISA LACALANDRA

Le Direttive regionali per l'Assegno di cura per malati di Sclerosi Laterale Amiotrofica sono state emanate con determina n. 23 del 23 febbraio 2009, con la quale la Dirigente del Servizio Programmazione e Integrazione ha approvato le Direttive per le ASL pugliesi al fine della istituzione del Fondo per l'assegno di Cura per i malati di SLA (Sclerosi Laterale Amiotrofica) e per l'assegnazione a ciascuna ASL delle risorse necessarie ad assicurare su base annuale l'erogazione dei contributi economici agli aventi diritto.

Si tratta di un beneficio destinato a sostenere la permanenza a domicilio del paziente e la sua assistenza assicurata da un familiare "care giver", consistente in Euro 500,00 mensili, fino a un massimo di 6.000,00 Euro annui (pari a 12 mesi retroattivi dal 1 gennaio 2009). L'assegno di cui trattasi è previsto dalle "Linee guida regionali per le non autosufficienze", già approvate con delibera di Giunta n. 1984 del 28 ottobre 2008, e per l'erogazione dello stesso le ASL pugliesi disporranno, per la prima annualità, di una copertura finanziaria complessiva di Euro 2.000.000,00. Le Direttive, contenute nell'Allegato A all'atto dirigenziale, definiscono i requisiti di accesso al contributo, le modalità di richiesta agli Uffici delle ASL, nonché il modello di domanda da compilare conformemente all'Allegato 1 al medesimo provvedimento n. 23/2009. Determina ed allegati sono pubblicati nel Bollettino ufficiale regionale n. 32 del 26 febbraio 2009.

PRODOTTI SENZA GLUTINE AI SOGGETTI CELIACI

Ampliamento delle modalità di erogazione dei prodotti senza glutine a carico del Servizio sanitario regionale in aggiunta alle farmacie convenzionate e ai competenti servizi della ASL,

anche agli esercizi commerciali autorizzati all'attività di commercio nel settore merceologico alimentare iscritti nel registro delle imprese, alle parafarmacie e ai laboratori di produzione e vendita, in regola con la normativa vigente in materia di vendita di alimenti.

Le modalità operative sono le seguenti:

- a) Il titolare ovvero il rappresentante legale dell'esercizio commerciale autorizzato all'attività di commercio nel settore merceologico alimentare, può presentare richiesta per l'erogazione dei prodotti senza glutine iscritti nel registro nazionale.
- b) La ASL dovrà inviare all'Assessorato Politiche della Salute - Servizio ATP, Ufficio Assistenza Farmaceutica, copia dell'autorizzazione rilasciata all'esercizio commerciale o alla parafarmacia o al laboratorio di produzione e vendita, in merito all'erogazione dei prodotti senza glutine.
- c) Al fine di agevolare l'approvvigionamento dei prodotti senza glutine da parte dei pazienti celiaci, le AA.SS.LL. di appartenenza, a secondo della richiesta dell'assistito.

PIANO REGIONALE POLITICHE SOCIALI 2009-2011: PRIMO INTERVENTO DI FINANZIAMENTO

I Comuni pugliesi associati in ambito territoriale potranno usufruire di un primo finanziamento in attuazione delle linee di indirizzo già approvate dalla Giunta per il nuovo Piano Regionale delle Politiche Sociali 2009-2011. Con determina della dirigente del Servizio Programmazione e Integrazione n. 35 del 23 marzo 2009, si dispone che gli ambiti territoriali che, a seguito di rendicontazione al 31 dicembre 2008, attesteranno di avere impegnato almeno il 90% delle risorse loro assegnate per l'attivazione dei servizi programmati con il primo piano sociale di zona, potranno usufruire di ulteriori risorse rivenienti dal FGSA (Fondo Globale Socioassistenziale) 2007-2008, a stralcio del quadro finanziario del II Piano Regionale Politiche Sociali (2009-2011).

PREPENSIONAMENTO PER I FAMILIARI DEI DISABILI GRAVI

DI GIUSEPPE GASPARRO

E' in discussione, presso la Commissione Lavoro della Camera dei Deputati, un proposta di legge che, se approvata dai due rami del Parlamento, consentirebbe a coloro che assistono con continuità disabili gravi di andare in pensione anticipata.

Questo provvedimento scaturisce da ben 14 proposte di legge di Deputati di ogni schieramento politico presentate fin dall'insediamento di questa legislatura.

All'elaborazione del testo base ha partecipato attivamente il Coordinamento Nazionale Familiari Disabili Gravi, rappresentato dalla instancabile Coordinatrice Simona Bellini, onde evitare il diffondersi degli abusi legati alle situazioni di disabilità e conseguente dispersione delle risorse che avrebbero sicuramente portato ad un blocco della proposta stessa come già

avvenuto in passato.

La Relazione della Proposta di Legge è stata affidata ad un Parlamentare coinvolto nei nostri stessi problemi (Teresio Delfino è infatti padre di un ragazzo disabile grave). Purtroppo però il governo Berlusconi, a cui la Commissione Lavoro, a novembre 2008, aveva richiesto la relazione sulla previsione di spesa non ha ancora ritenuto di adempiere a tale richiesta e l'iter parlamentare, di conseguenza, è bloccato da mesi.

L'amara constatazione finale è che, come troppo spesso accade, ai proclami mediatici di questo governo, che si dichiara vicino e attento alle problematiche delle famiglie nei cui nuclei sono presenti portatori di handicap, non seguano reali interventi a sostegno di queste realtà fin troppo dimenticate dalle istituzioni.

L'approvazione di questa legge, in fondo, sarebbe solo il riconoscimento del lavoro prestato dai genitori per una vita intera, 365 giorni l'anno 24 ore su 24.

«Genitori di disabili, pensioniamoli»

Piace alle organizzazioni di rappresentanza e di volontariato il disegno di legge presentato dall'on. Bellillo

Un provvedimento che contribuirebbe a rendere al contempo più vivibile la vita di non di una bensì di due categorie

AI PROCLAMI MEDIATICI NON SEGUANO REALI INTERVENTI A SOSTEGNO DI QUESTE REALTÀ FIN TROPPO DIMENTICATE DALLE ISTITUZIONI

disabili e tante che, pur agendo in altri campi d'intervento, si sono dette solidali, ha intrapreso la battaglia per il riconoscimento del diritto al prepensionamento per questi genitori. Alcune associazioni sono già scese in campo come l'Anffas di Modica, che ha avviato una raccolta firme e proseguirà nel fine settimana con diverse postazioni al Polo Commerciale di Modica.

«Con la concretizzazione di questa proposta di legge - ha commentato Marco Santoro, responsabile del Distretto territoriale del volontariato Ragusa-Sud (Csve) - il Governo si impegnerebbe ad emanare provvedimenti che comportino l'incremento della dotazione organica regionale degli insegnanti di sostegno, assicurando una distribuzione degli stessi correlata all'effettiva presenza di alunni portatori di handicap, e ad assumere iniziative legislative volte ad estendere l'applicazione del 'lavoro usurante' ai lavoratori che ac-



La disabilità è un condizione che investe i diretti interessati e i genitori

Marco Santoro: « Se approvato, il testo porterà notevoli vantaggi alle casse dello Stato »

sabile può avere una maggiore e migliore opportunità di cura e assistenza in ambito familiare, invece di essere affidato ad appositi centri i cui costi ricadono sulla pubblica amministrazione; altro risparmio deriverebbe dall'eliminazione dei costi dovuti per supplenze e sostituzioni a causa delle inevitabili as-

Una raccolta firme a sostegno di un innovativo disegno di legge

La pensione anticipata per chi ha un familiare disabile grave

L'onorevole Katia Bellillo ha presentato un disegno di legge per il prepensionamento anticipato dei familiari di persone disabili gravi e gravissime. Per appoggiare la proposta è in corso una raccolta firme promossa dal "Comitato promotore per il prepensionamento dei genitori di disabili gravi" al quale partecipano numerose associazioni italiane che si occupano di handicap. L'associazione "Claudia Bottiglielli" è la referente per il Comitato prepensionamento del Piemonte, e nei prossimi giorni organizzerà alcuni tavoli per la raccolta firme, tra cui uno presso la sua sede operativa, in via Morandi 10/A, dove sarà possibile firmare il sabato dalle 10 alle 12.

«Il prepensionamento - dice Marina Cometto, presidente dell'associazione - è un'opportunità utile a tutti quelli che si trovano ad assistere un congiunto non autosufficiente affetto da malattie

genetiche, degenerative, traumatiche, congenite. L'assistenza verso un familiare non autosufficiente è equiparabile ai lavori usuranti ed è importante che tutte le persone che si trovano in questa situazione si facciano sentire, solo così riusciremo ad ottenere il risultato sperato».

Il 1° febbraio si svolgerà a Roma, presso la Camera dei Deputati, la "Prima giornata nazionale per il sostegno alle famiglie con disabili gravi e gravissimi". «In occasione di questa giornata - continua Cometto - potremo contare su presenze autorevoli che ci daranno una mano a portare avanti l'iter burocratico affinché la legge possa andare in porto molto presto. Chi desidera partecipare può scaricare il modulo dal sito dell'associazione che rappresenta. Più siamo meglio è». Informazioni al 338.3686730, sito internet: www.claudiabottiglielli.it



Marina Cometto con la figlia Claudia

IL BISOGNO DI.....UN SOGNO

DI CLARA GIORDANO

Il "Bisogno di un sogno" è il titolo di un libro del quale vi sto per parlare. L'autrice è Veronica Zupo una donna di 55 anni, poliomielitica da un anno e tre mesi. Nonostante la sua disabilità, resa ancora più dura da ignobili discriminazioni, è una donna piena di entusiasmo e con tanta voglia di vivere; ritengo sia anche modesta in quanto, quando le ho chiesto di parlare dei suoi libri, ha risposto di non volersi autocelebrare, così ho deciso di farlo io. Ho letto il "Bisogno di un sogno" tutto di un fiato, si tratta di piccoli racconti, di fiabe adatti ai più piccoli ma anche a tutti coloro che hanno ancora bisogno di sognare di fantasticare, di credere nella solidarietà, nel coraggio, nell'Amore, l'Amore universale, il motore di tutto. Il racconto che mi ha colpita maggiormente è "Sung-Lì la Piratessa senza volto". Parla di una ragazza molto sfortunata, ma tanto buona e generosa e soprattutto coraggiosa: Sung-Lì ha metà del suo corpo completamente deturpato a causa di un incendio. Per anni ha mostrato solamente la parte "sana" del suo corpo coprendo l'altra con veli, fino a quando qualcuno si è innamorato di lei amandola completamente e riconoscendo la bellezza unica del suo animo, così Sung-Lì non ha più avuto bisogno di nascondersi. L'amore le ha dato il coraggio di mostrarsi per quello che è. Si tratta di una favola diversa dalle altre: per esempio, nella Bella e la Bestia trionfa l'amore, ma la bestia diventa uno splendido principe, in SHREK è la principessa a diventare un'orchessa. Nella fiaba di cui vi ho parlato ognuno resta così com'è ed è l'amore puro a trionfare, l'amore dell'anima, l'anima che non imbruttisce mai, anche quando si invecchia e il corpo perde inesorabilmente la sua bellezza. Consiglio a tutti di lasciarsi trasportare dalla lettura piacevole e commovente dei libri e delle poesie della nostra amica Veronica Zupo, libri che tra l'altro sono a vostra disposizione presso la biblioteca della nostra Associazione, inoltre, ci auguriamo che venga presto a trovarci per parlarci di sé della sua forza, della serenità che ha maturato affinché sia di aiuto a tutti coloro che hanno bisogno di un sogno.

LE MARIONETTE AIUTANO I BIMBI A SUPERARE L'ANSIA

Gli spettacoli di marionette sono un metodo efficace per aiutare i bambini a vincere l'ansia creata da un intervento chirurgico. Almeno questo è quanto emerso da uno studio condotto da un gruppo di ricercatori greci e pubblicato sulla rivista Psychotherapy and Psychosomatics. Lo studio è stato ripreso anche dal notiziario europeo Cordis. Oggetto del lavoro dei ricercatori era lo sviluppo di un programma di preparazione strutturato, che prevedeva l'uso di spettacoli di marionette, per bambini che dovevano sottoporsi a chirurgia elettiva determinando se l'iniziativa aveva avuto un impatto positivo sull'ansia e sul comportamento pre- e post-operatorio dei bambini. I ricercatori hanno notato che il programma di preparazione psicologica ha aiutato i bambini ad elaborare l'intervento chirurgico in modo costruttivo e ad essere meno soggetti a disturbi emotivi o di comportamento in seguito alle operazioni.

AUTISMO: ALCUNI SINTOMI ASSOCIATI ALL'ORMONE DELLO STRESS

Alcuni sintomi che affliggono i bambini autistici sono associati a un andamento anomalo di cortisolo, più comunemente chiamato "ormone dello stress". Questo è quanto emerge da uno studio condotto da un gruppo di ricercatori dell'Università di Bath e di Bristol e pubblicato sulla rivista Psychoneuroendocrinology. In genere, i livelli di cortisolo aumentano al massimo al risveglio. Si ritiene che questo picco dia un segnale di allerta al cervello e prepari l'organismo agli impegni della giornata, rendendo la persona più cosciente dei cambiamenti che avvengono intorno a lei. Nei bambini autistici, tuttavia, questo picco mattutino non si manifesta e questo, secondo i ricercatori, spiegherebbe il perché essi si trovino in imbarazzo di fronte a cambiamenti di piccola entità nella loro routine quotidiana o nel loro ambiente.

SINDROME DI DOWN

La sindrome di Down (DS) è tra le più comuni cause di ritardo mentale sindromico (cioè associato ad altri sintomi) e la più comune alterazione cromosomica. La DS è stata descritta quasi 150 anni fa, ma la sua comprensione è stata lenta ed è ancora oggi largamente incompleta.

La DS trova la sua causa nella presenza nelle cellule dei pazienti di una copia in più del cromosoma 21 (poiché ogni cellula ha normalmente due copie di ogni cromosoma, in questi pazienti ci sono tre cromosomi 21 e da qui il nome tecnico di “trisomia 21”); questa anomalia trae origine dalla erronea separazione dei cromosomi nel corso della maturazione dell’ovulo: anziché dividersi come tutti gli altri cromosomi, i due “21” restano insieme e si generano un ovulo primo di cromosomi 21 (che non è fertile) ed uno che ne porta due. Se quest’ultimo viene fecondato, riceve un ulteriore cromosoma 21 dal gamete paterno, determinando la trisomia. Il cromosoma 21 è tra i più piccoli della specie umana e questo rende la sua trisomia non letale: una trisomia di ogni altro cromosoma causerebbe ampi sbilanciamenti nella regolazione genica, mentre il numero ridotto di geni che il crom. 21 porta causa alterazioni meno estese. La sequenza del cromosoma 21 è stata determinata completamente solo nel 2003 ed ha identificato solo alcune centinaia di geni (in tutto il genoma umano si calcolano esistere almeno 30.000 geni). Benché questo numero possa sembrare grande, solo una piccola parte dei geni triplicati è realmente la causa delle alterazioni osservate nei pazienti con DS. La DS si configura così come una malattia multi-genica ma anche multi-sistemica, perché interessa molti organi e sistemi, ed a stadi multipli, poiché il fenotipo clinico e le principali patologie associate cambiano a seconda dell’età del paziente. La diagnosi clinica di DS viene frequentemente sospettata già alla nascita, per la presenza di una diffusa ipotonia muscolare associata al tipico dismorfismo della rima palpebrale (epicanto e taglio “orientale” degli occhi sono presenti nell’82% dei casi), del palato (palato stretto con frequenti anomalie dentarie) e del distretto cranico. Queste anomalie morfologiche non hanno ricaduta clinica;

- 1) Max-Planck Institute for Psychiatry, Munich, Germany
- 2) Dipartimento di Scienze Neurologiche e Psichiatriche, Università di Bari, Bari, Italy

al contrario, una minoranza di pazienti con DS presenta alla nascita malformazioni cardiache e del tubo digerente di gravità anche elevata. Il coinvolgimento del sistema nervoso è particolarmente rilevante: anomalie del cervelletto sono evidenti già alla nascita (e causano l’ipotonia muscolare) ed in seguito compaiono una curiosa ridotta sensibilità al dolore insieme a ritardo dello sviluppo e dell’apprendimento, che esitano all’inizio dell’età adulta in deficit della memoria, dell’apprendimento e del linguaggio di grado lieve o moderato. A causa del disturbo della funzione della corteccia prefrontale, molti pazienti con DS si presentano inflessibili, “testardi” e poco propensi a cambiamenti nella loro routine e molti presentano elevati livelli di ansia.

Le funzioni cognitive dei pazienti con DS peggiorano rapidamente a partire dall’età adulta poiché la trisomia 21 causa la comparsa estremamente precoce della malattia di Alzheimer in una gran parte di questi pazienti. La medesima anomalia cromosomica sembra essere responsabile della aumentata suscettibilità alle infezioni che questi pazienti presentano, e che era una causa frequente di decesso prima dell’introduzione delle terapie antibiotiche. Tuttavia, una percentuale consistente di pazienti con DS va incontro ad una particolare forma di leucemia, con un rischio 20 volte superiore alla popolazione normale. La diagnosi definitiva richiede l’esame genetico del paziente: il metodo classico, la rilevazione del cromosoma soprannumerario al cariotipo, sta venendo rapidamente soppiantato da tecniche molecolari più sensibili ed economiche. Allo stesso tempo, la diagnosi prenatale mediante amniocentesi potrebbe presto essere sostituita dall’analisi molecolare delle cellule fetali isolate dal sangue materno. Bisogna tuttavia ricordare che, nonostante la causa genetica sia alquanto costante, il tipo di manifestazioni e la loro gravità è altamente variabile: non tutti i pazienti presentano le stesse caratteristiche somatiche, solo il 50% presenta altri difetti congeniti ed il grado finale di disabilità dipende in maniera critica dalle condizioni ambientali in cui i pazienti si trovano.

SEGUE DA PAG. 8 (SINDROME DI DOWN)

Nonostante la sua prevalenza, la DS non è stata oggetto di molti studi terapeutici di rilievo, in gran parte perché la limitazione funzionale è stata considerata a priori non suscettibile di miglioramento. Gli approcci terapeutici devono inoltre affrontare i molteplici aspetti della malattia: migliorare la funzione immunitaria ed identificare precocemente la leucemia, stimolare le capacità cognitive residue e provvedere un supporto nell'articolazione del linguaggio e limitare il declino cognitivo associato con l'età. Anche in mancanza di una terapia specifica per i disturbi della DS, l'aspettativa di vita è raddoppiata nell'ultimo ventennio raggiungendo i 50 anni. Trials basati su interventi nutrizionali o farmacologici, tuttavia, non hanno identificato nessun modo per intervenire positivamente sulle disfunzioni dei pazienti con DS. Tuttavia, alcuni approcci di tipo comportamentale e sociale possono produrre interessanti risultati. Anche se questi interventi non hanno ricevuto una formale definizione nei trials, alcuni studi preliminari consentono di trarre alcune indicazioni. Ad esempio, il confronto tra il grado di integrazione sociale di pazienti con DS in differenti contesti ha mostrato che sebbene questa risulta spesso difficoltosa a scuola, rapporti sociali più stabili sembrano essere stimolati da attività in gruppi di età mista in ambiente extrascolastico. Nei pazienti più giovani alcune difficoltà comportamentali possono essere prevenute adattando il carico richiesto (ad esempio, il tipo di attività svolta in ambiente scolastico) in base agli antecedenti. Un caso frequente è la scarsa tolleranza alla privazione ipnica: i pazienti con DS soffrono di disturbi del sonno, e la loro performance cognitive risente di questi effetti in misura maggiore dei soggetti sani; pertanto è stato suggerito che l'attività proposta al paziente venga modificata se i genitori riportano un sonno insufficiente nella notte precedente. D'altra parte, assicurare tutti i presidi per un sonno regolare e profondo migliora la compliance generale dei pazienti. Altre difficoltà comportamentali possono comparire in seguito alle variazioni di compito (i pazienti con DS tendono a perseverare in una attività); studi aneddotici suggeriscono che è

possibile prevenire questi disturbi quando la variazione di attività viene legata ad una specifica ricompensa (la possibilità di usare giochi preferiti, ad esempio). D'altra parte, l'uso di ricompense e di mezzi di rinforzo comportamentale deve essere eseguito con cautela, per evitare che la ricompensa finisca per rinforzare esattamente il comportamento che si voleva evitare. Per evitare ciò, la ricompensa potrebbe essere comunicata in anticipo, prima che si verifichi il comportamento contrastato; se la ricompensa viene offerta dopo, si rinforza proprio ciò che si voleva scoraggiare. Una terza strategia di intervento consiste nell'insegnare attivamente regole apparentemente ovvie. I pazienti con DS possono mostrare un repertorio di risposte comportamentali limitato e talvolta incongruo. Ad esempio, un paziente con DS può mostrare eccessiva familiarità con persone sconosciute e questo può essere prevenuto ampliando il suo repertorio comportamentale. Bisogna tenere a mente che quello che può essere appreso in maniera ovvia da un bambino sano può richiedere un insegnamento attivo in un paziente con DS. In attesa che una migliore comprensione biologica della malattia offra strategie terapeutiche farmacologiche, l'intervento comportamentale può consentire a questi pazienti di esprimere il massimo delle loro potenzialità.



ELEZIONI, VOTO DOMICILIARE PER I GRAVISSIMI - ORA È LEGGE

Approvato all'unanimità a Palazzo Madama il disegno di legge che ammette al voto domiciliare chi è colpito da infermità che non consentono l'allontanamento dalla propria abitazione, pur non dipendendo in maniera continuativa da un macchinario. In via sperimentale l'esercizio del voto domiciliare, partirà già dalla prossima tornata elettorale fissata per i giorni 6 e 7 giugno. L'aula del Senato ha approvato all'unanimità il disegno di legge sull'ammissione al voto domiciliare di elettori affetti da infermità. Il provvedimento, che non ha subito modifiche rispetto al testo licenziato dalla Camera, è quindi legge e permetterà anche ai disabili intrasportabili di votare alle prossime elezioni. Il ddl, di cui è stata promotrice la deputata radicale Rita Bernardini, modifica la legge del 27 gennaio 2006 che garantiva il diritto di voto a casa agli elettori affetti da gravi infermità che si trovano in condizioni di dipendenza continuativa e vitale da apparecchiature elettromedicali. Ora il voto a domicilio viene esteso anche a chi, pur non dipendendo in maniera continuativa da un macchinario, è affetto da gravissime infermità tali che l'allontanamento dall'abitazione in cui dimora risulti impossibile.

SPECIAL OLYMPICS, PASSO AVANTI VERSO IL FINANZIAMENTO EUROPEO

L'europarlamento approva una dichiarazione scritta che invita la Commissione europea a finanziare gli appuntamenti di Varsavia 2010 (Special Olympics europee) e Atene 2011 (Special Olympics mondiali). Si sono aperte nuove e concrete possibilità per un finanziamento europeo delle Special Olympics, le olimpiadi speciali per disabili mentali. Gli organizzatori hanno reagito con estrema soddisfazione all'annuncio.

AUSILI, ARRIVA IL NAVIGATORE SATELLITARE PER PERSONE CON DISABILITÀ

Si chiama "Nadia" il progetto dell'Agenzia spaziale italiana per le persone non vedenti e in sedia a ruote. Segnala i percorsi accessibili sia per strada sia all'interno di una struttura. Presentato in anteprima a Handimatica 2008, la mostra-convegno sulle tecnologie al servizio delle disabilità che si è tenuta a fine novembre a Bologna, "Nadia" è stato testato a Roma. Ma come funziona "Nadia"? Quando l'applicazione sarà disponibile sul mercato, "le persone in carrozzina o non vedenti potranno collegarsi, tramite il proprio navigatore satellitare, a uno dei tanti centri servizi dedicati - e qui sta la particolarità - per pianificare qualsiasi itinerario.



SIETE TUTTI INVITATI ALLA:

“GIORNATA REGIONALE DELLA DISABILITÀ”

30 Maggio 2009

- 1- Passeggiata “Tutti in Carrozzina” con partenza dalla sede dell'Associazione, via Vavalle 25, sino agli Uffici dei Servizi Sociali, per poi proseguire sino alla Parrocchia del Carmine;
- 2- Mini- torneo di tennis da tavolo giocato da atleti in carrozzina indicati dal C.I.P.;
- 3- Produzione video reportage sullo stato delle barriere architettoniche rilevate durante la passeggiata in presenza della polizia Municipale;
- 4- Momento di riflessione sulla tematica “Il coraggio di Vivere” con la scrittrice diversamente abile Veronica Zupo.
- 5- Proiezione di un breve filmato sulla tematica sport disabilità.