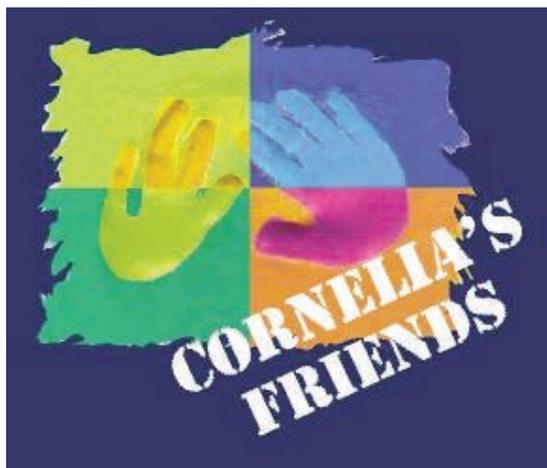


il giornalino **31** *delle famiglie*

Ottobre 2012



10° Congresso Nazionale

sulla sindrome di Cornelia de Lange

2-3-4 Novembre 2012
Hotel Le Conchiglie - Riccione

Spedizione in abbonamento postale art. 2 comma 20/C legge 662/96 Div. Corr. D.C.I. Ancona -
In caso di mancato recapito inviare al CPO di Pesaro per la restituzione al mittente previo pagamento "resi"

Il Giornalino delle Famiglie n. 31
Ottobre 2012
Autorizz. del Tribunale di Pesaro
del 27/12/2001 N. 494

Redazione:
L.go Madonna di Loreto, 17/18
61122 Pesaro

Chiuso in stampa il 10/10/2012

Stampa: T41b
Tiratura: 1200 copie

Direttore Responsabile:
Michele Gianni



Con il sostegno del



AIUTACI A DIVULGARE

Dai tutte le informazioni sul congresso,
fotocopia la scheda di prenotazione
in ultima pagina
e dalla ai tuoi operatori e medici di riferimento.

Nuovi geni della sindrome di Cornelia de Lange recentemente identificati

L'estate ha portato nuove informazioni sul difetto di base della sindrome di Cornelia de Lange (CdLS).

Tra giugno ed agosto 2012 sono stati pubblicati 2 importanti lavori scientifici che hanno descritto la scoperta di 2 nuovi geni (RAD21 e HDAC8) in grado, se alterati, di causare un quadro clinico avvicinabile alla CdLS. Diciamo avvicinabile perché gli stessi autori segnalano che i pazienti con queste anomalie genetiche hanno in effetti un quadro clinico non totalmente sovrapponibile ai pazienti classici che siamo abituati a conoscere ma presentano alcune differenze, a volte rilevanti.

In particolare il gene RAD21 si associerebbe ad un quadro clinico CdLS simile di grado lieve mentre HDAC8 ad un quadro più "severo".

L'altra caratteristica di queste segnalazioni è che le mutazioni sono state riscontrate in una piccola percentuale di pazienti studiati: inferiore all'1% per RAD 21 (0,7%) e attorno al 5% per HDAC8.

Ovviamente l'entità di queste percentuali dovrà essere confermata su studi più ampi.

Sul piano biologico questi due geni sono responsabili della produzione di proteine che appartengono alla medesima "famiglia" delle coesine

o di proteine ad esse funzionalmente correlate come è il

caso dei geni noti da tempo NIPBL e SMC1.

QUESTA E' SOLO UNA
DELLE IMPORTANTI NUOVE
INFORMAZIONI CHE VERRANNO
TRATTATE AL CONGRESSO.

Questo Giornalino è scaricabile
o consultabile direttamente da internet:
www.corneliadelange.org

Programma

Giovedì 1 Novembre

Giornata delle Famiglie

Abbiamo voluto approfittare di questa giornata di FESTA per permettere a tutti di arrivare in anticipo ed iniziare i lavori congressuali il venerdì mattina.

Il programma della giornata sarà auto-gestito dalle famiglie partecipanti.

È un'occasione unica per vivere senza schemi e in piena libertà la vicinanza con le altre famiglie.

Alcuni di noi si conoscono solo "virtualmente" con facebook o telefonicamente e altri non vedono l'ora di potersi ritrovare per condividere i propri percorsi, i progressi e le difficoltà.

È importante che gli interessati si iscrivano al più presto, per poterci organizzare ed avere anche alcuni volontari che ci diano una mano in questa giornata.

in giornata arrivo e sistemazione nelle camere

Ore 20.00 Cena (*compresa nel pacchetto congressuale*)

Serata libera

Venerdì 2 Novembre

La mattinata sarà dedicata all'informazione scientifica e a tutte le novità clinico-diagnostiche.

È un momento fondamentale per le famiglie che non sono mai state ai nostri congressi o per chi ha da poco conosciuto questa patologia.

La parola-chiave del pomeriggio è: la comunicazione.

Agevolare la comunicazione per e con i nostri figli con lo staff della dr.ssa Costantino.

Sapere i nostri diritti e comunicare con le istituzioni con la nostra assistente sociale.

| | |
|-----------|--|
| ore 9.00 | Saluti di benvenuto |
| ore 9.30 | Aggiornamento clinico-genetico <i>dr.ssa Cereda, dr.ssa Gervasini, dr.ssa Massa</i> |
| ore 10.30 | La consulenza genetica e la diagnosi prenatale <i>dr. Selicorni, dr. Scarano</i> |
| ore 11.00 | SESSIONI PARALLELE: Follow-up età pediatrica Follow-up età adulta |
| Ore 13.00 | Pranzo |
| Ore 14.30 | Aggiornamento sulla Comunicazione <i>dr.ssa Costantino</i> |
| Ore 15.30 | SESSIONI PARALLELE: La Comunicazione per i <i>mild*</i> La Comunicazione per i <i>classic*</i> |
| Ore 17.15 | Break |
| Ore 17.30 | Le tutele sociali <i>dr.ssa Ravelli</i> |
| Ore 20.00 | Cena |
| | Serata libera |

Sabato 3 Novembre

Il sabato mattina affronteremo i progetti di autonomia per i nostri figli, perchè ciascuno di loro può essere più autonomo, rispettando ognuno le proprie potenzialità.

Il pomeriggio sarà invece completamente dedicato ai **problemi comportamentali**, con il **prof. Chris Oliver** e la traduzione simultanea della relazione plenaria e di quelle parallele. Il pomeriggio si concluderà poi con **l'Assemblea Generale e le elezioni del nuovo Consiglio Direttivo**. Ampio spazio è dato, nelle pagine successive, a questo argomento.

Come sempre i nostri fedeli Amici di **Pesaro Village allieteranno la serata** con le loro esilaranti gag. ... *Mi sa che c'è qualcuno che alla sola idea inizia a ridere ...*

| | |
|-----------|--|
| Ore 9.00 | L'educazione e la gestione della sessualità <i>dr.ssa Premoli, dr. Avellis</i> |
| Ore 10.00 | L'autonomia possibile <i>dr. Cadelano</i> |
| Ore 11.00 | SESSIONI PARALLELE Promozione autonomia per i <i>mild</i> Promozione autonomia per i <i>classic</i> + esperienza di un'altra associazione |
| Ore 13.00 | Pranzo |
| Ore 14.30 | Aggiornamento sulle problematiche comportamentali <i>prof. Oliver</i> |
| Ore 15.30 | SESSIONI PARALLELE: Problemi comportamentali età pediatrica Problemi comportamentali età adulta |
| Ore 17.15 | Break |
| Ore 17.30 | Assemblea Generale dei Soci e votazione nuovo Consiglio Direttivo |
| Ore 20.00 | Cena |
| Ore 21.00 | Pesaro Village Show |

Domenica 4 Novembre

La domenica ha un taglio più "familiare".

La coppia, i fratelli e l'associazione. Tutti aspetti che ricoprono un ruolo importante nelle relazioni intra-familiari ma che spesso, al sopraggiungere di altre priorità, vengono messi in secondo piano.

| | |
|-----------|---|
| Ore 9.00 | Coppia e <i>siblings*</i> (introduzione) <i>dr. Basile, dr.ssa Genitori D'Arrigo</i> |
| Ore 10.00 | SESSIONI PARALLELE: Gruppo genitori di <i>siblings*</i> età pediatrica Gruppo genitori di <i>siblings*</i> età adulta |
| Ore 11,30 | Gruppi di lavoro su tematiche associative (Sito – vacanze – caa – mild – giornalino – dopo-di-noi - ecc) |
| ore 13.00 | Pranzo e conclusione lavori |

LEGENDA:

* *mild* = forma lieve

* *classic* = forma medio/grave

* *siblings* = fratelli e sorelle sani

Costi

Tutti i costi dettagliati sono già stati divulgati sull'ultimo giornalino (n. 30 a pag. 8)

Pacchetto congressuale: il pacchetto concordato con l'hotel prevede l'arrivo nella giornata di giovedì 1 Novembre e **inizia con la cena di quel giorno, comprende la pensione completa del venerdì e del sabato e si conclude con il pranzo di domenica.**

I prezzi sotto riportati si riferiscono A PERSONA con sistemazione in camera doppia.

1 ADULTO: 165,00 €

BAMBINI: 30,00 € per uso culla
da 0 a 2 anni non compiuti

RAGAZZI: 115,50 €
(dai 2 ai 18 anni)

3° LETTO ADULTO: 148,50 €

Supplemento per camera singola: 25,00 € al giorno

Agevolazioni per le famiglie

Ricordiamo che per poter usufruire delle agevolazioni la famiglia deve essere in regola con la quota associativa del 2012 (60,00 €). La quota vale un anno dalla data in cui si paga. E' possibile farlo tramite il bollettino postale allegato, con bonifico bancario o in segreteria al congresso stesso.

I figli CDLS di ogni età: GRATUITI (a carico dell'associazione)

Gli altri figli fino a 18 anni non compiuti: 30,00 € per tutto il periodo

La quota per ADULTO rimane invariata

Prenotazioni: dal 1 al 30 ottobre

A differenza delle passate edizioni (a causa del cambio di gestione dell'hotel) le prenotazioni non verranno prese dall'albergo stesso ma dall'UFFICIO PRENOTAZIONI di Milano (booking office).

La prenotazione va effettuata preferibilmente tramite mail e dovrà essere accompagnata da una caparra del 40% sul totale.

Tale caparra potrà essere rimborsata, per disdetta da parte vostra, fino al 20 ottobre.

Oltre tale data l'acconto verrà trattenuto.

RIFERIMENTI BANCARI per il pagamento

Beneficiario: MEDITERRANEA - Banca Popolare di Puglia e Basilicata - Filiale di Milano

IBAN: IT38 M053 8501 6000 0000 0001 254

Specificare nella causale:

Cognome e Nome

Hotel Le Conchiglie - Congresso Cornelia de Lange

2/4 Novembre 2012

LA SCHEDA DI PRENOTAZIONE E' IN ULTIMA PAGINA

Consultazioni individuali

Chi ha già partecipato ai nostri congressi sa che uno dei punti di forza di questi appuntamenti sono le **consultazioni individuali**. **Soprattutto per chi viene la prima volta questa è un'opportunità irripetibile.**

Gli esperti presenti offrono **gratuitamente** la possibilità di avere degli incontri personali di circa 20 minuti dove trovare risposte specifiche alle nostre domande.

Per il prof. Chris Oliver verrà garantita la traduzione direttamente durante la consultazione.

ARGOMENTO:

Diagnosi e problemi clinici
Consulenza genetica
Problemi comportamentali
Comunicazione
Riabilitazione
Coppia e fratelli

Educazione e sessualità
Problemi gastro-intestinali
Tutele sociali

SPECIALISTA:

dr. Angelo Selicorni
dr. Gioachino Scarano
prof. Chris Oliver
dr.ssa Antonella Costantino
dr.ssa Paola Ajmone
dr. Emanuele Basile,
dr.ssa Valentina Genitori D'Arrigo
dr.ssa Barbara Premoli e dr. Luca Avellis
dr. Renato Panceri, dr.ssa Anna Cereda
dr. ssa Alice Ravelli

Ludoteca

"Ma come faccio a seguire le sessioni con mio figlio vicino?..."

Un quadro completo della Ludoteca l'abbiamo pubblicato nell'ultimo giornalino (n.30 pag. 7) Importante è sapere che i Volontari che seguono i nostri figli sono a nostra disposizione e non potrebbero più mancare a questo appuntamento biennale che anche loro aspettano con impazienza, per poter riabbracciare i bimbi e i ragazzi già conosciuti ed accogliere i nuovi. Per informazioni in più potete contattare **Stefania Giommi** (la coordinatrice del "Gruppo dei Grandi" in vacanza) che sta seguendo il "reclutamento"...

Quest'anno saranno presenti la dr.ssa Valentina Genitori D'Arrigo, la dr.ssa Priscilla Mertoli, Luana Ferlito e Cristina Platania che, sulla base del lavoro che da anni svolgono sul loro territorio, **accoglieranno con un'attenzione in più i fratelli e le sorelle che saranno presenti** e li accompagneranno durante queste giornate.

Cucina

Ricca colazione a Buffet. **Pranzo e cena** con buffet di antipasti e contorni. Primo e secondo serviti al tavolo, bevande incluse (acqua e vino). Per chi avesse bisogno di **frullare o riscaldare nel microonde la cucina è disponibile per qualsiasi aiuto**. Sarà sempre possibile avere un passato di verdure, una pastina o un brodo vegetale.

Chi avesse particolari esigenze può segnalarlo nelle NOTE della scheda di prenotazione.

