ANGELI NOONAN

ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROME DI NOONAN-ONLUS

L'Associazione **ANGELI NOONAN**

Associazione Italiana Sindrome di Noonan Onlus

è di recente costituzione:
è nata il 15 marzo 2007.
Si occupa dei bambini affetti
dalla **Sindrome di Noonan** e dalle **Sindromi Correlate**
(**Leopard**, **Costello**, **CFC**)
e delle loro famiglie.

È affiliata ad:

- **UNIAMO F.I.M.R.**, *Federazione Italiana Malattie Rare*
- **EURORDIS**, *Federazione Europea Malattie Rare*.

È presente nel portale di:

- **CNMR – ISS,** *Centro Nazionale Malattie Rare*
- **ORPHANET**
- **POLLICINO www.malatirari.it**

È un'**Associazione Amica di TELETHON**.

ASPETTI CLINICI

La **Sindrome di Noonan** è una malattia genetica rara, autosomica dominante, che colpisce 1 bambino ogni 2000.

È caratterizzata da:

- cardiopatia congenita
- dismorfie del viso
- malformazioni del torace
- pliche cutanee laterali al collo
- bassa statura
- displasia dei vasi linfatici
- anomalie genitourinarie
- criptorchidismo
- lieve ritardo psicomotorio
- ipotonia
- anomalie della coagulazione,
- difetti visivi,
- macchie della pelle,
- cariotipo normale

La diagnosi è prevalentemente clinica, cioè basata sull'osservazione clinica del paziente.

Nella metà dei pazienti si è riusciti ad evidenziare una mutazione della molecola PTPN11, nel cromosoma 12, attraverso i test genetici.

ANGELI NOONAN

ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROME DI NOONAN-ONLUS

L'associazione si pone **obiettivi** semplici e chiari:

- Divulgare a tutti i livelli l'informazione sulla malattia
- Fornire alle persone coinvolte sostegno ed assistenza psicologica e sociale
- Sostenere con forza la ricerca scientifica
- Tutelare e salvaguardare i diritti dei malati e delle loro famiglie
- Formare gli operatori del settore

FORNIRE ALLE PERSONE COINVOLTE SOSTEGNO ED ASSISTENZA PSICOLOGICA E SOCIALE

C'è un momento fondamentale nella storia delle famiglie colpite dalla disabilità del proprio figlio ed è quello della

CONSEGNA DELLA DIAGNOSI.

Tale momento coincide per lo più con la
crisi del progetto esistenziale dei genitori:
essi si vedranno ad un tratto
"*genitori di un bimbo malato*".

Molte coppie, a distanza di anni, vivono ancora con profonda lacerazione il momento di quel responso.

La **narrazione** di quegli istanti risulta particolarmente toccante.

PROGETTO "FAMIGLIA" ED OBIETTIVI TERAPEUTICI:

- Non consegnare mai il "verdetto doloroso" ad un solo membro della coppia
- Le reazioni violente e rabbiose dovrebbero essere accolte all'interno di una relazione non giudicante ma intensamente presente per permettere una sorta di drenaggio dello choc
- Qualora non esista una coppia consolidata bisogna poter far riferimento alla rete d'origine della madre in particolare alla nonna che attraverso il suo sistema di attaccamento potrà sostenere la figlia in difficoltà
- Introdurre un sistema riabilitativo per il bambino solo quando un qualche equilibrio emotivo all'interno della coppia genitoriale sia stato raggiunto per consentirgli una accomodazione al bambino reale ed un distacco dal figlio sognato
- Aiutare la famiglia a conservare la propria organizzazione precedente la diagnosi salvaguardando i bisogni del figlio disabile
- Assistere la famiglia verso un processo di consapevolezza
- Trattare il soggetto disabile come *interlocutore consapevole* per quanto grave e invalidante possa essere l'esito del trauma soprattutto se questi è un adolescente o un giovane adulto

Il **LEGAME DI ATTACCAMENTO** va preservato e valorizzato in assoluto.

Lo **sviluppo della mente** si attua soprattutto all'interno dei legami di attaccamento pertanto nella presa in carico di una famiglia con disabilità di un figlio questi legami vanno tutelati.

Ai genitori deve essere **riconosciuta la propria competenza nell'accudimento del figlio** il che rappresenterà per lui stesso una possibilità di sviluppo.
Egli, infatti, anche se gravemente compromesso, percepirà di deludere le loro aspettative, di non essere "sano", di non far bene.

Attraverso un preciso **progetto riabilitativo**, il terapeuta potrà controllare l'ansia prodotta dalla famiglia e consentire al figlio di vederlo come un aiuto, un sostegno alla sua crescita.

Inoltre i genitori andrebbero incoraggiati ad esplicitare agli altri figli, anche piccoli, i problemi che riguardano il fratello disabile.

In questo modo ad essi sarà offerta la possibilità di comprendere tutte quelle emozioni, come il dolore e la rabbia, che la famiglia ha vissuto e continuerà a vivere probabilmente per molto tempo.

ANGELI NOONAN

ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROME DI NOONAN-ONLUS

Sede legale: Via Antonio Chinotto, 1- 00195 Roma

Tel.338 7816915 - C.F. 97456430582

Presidente: Dott.ssa Antonella Esposito

Psicologa Psicoterapeuta

E-mail: *presidente@angelinoonan.it*

www.angelinoonan.it

GRAZIE
THANK YOU