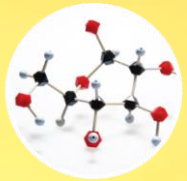
La Sindrome di Angelman (S.A.) è una malattia genetica rara, descritta per la prima volta nel 1965 dal pediatra inglese Harry Angelman. Essa è caratterizzata da sintomi prevalentemente neurologici, gravi ritardi dello sviluppo psicomotorio ed intellettivo, deficit dell'equilibrio dinamico e movimenti scoordinati (atassia) con tremore agli arti, gravi difficoltà di espressione verbale, riso eccessivo ed immotivato e frequenti crisi epilettiche. La S.A. è causata dall'assenza di una porzione del cromosoma 15 di origine materna. E' una malattia fortemente sotto diagnosticata sebbene l'incidenza della S.A. sia d'un nuovo caso ogni 10-15.000 nati. Valorizzando questi segni clinici e/o interpretando in modo accurato il tracciato elettroencefalografico (EEG) un pediatra, un neurologo o un genetista clinico possono sospettare la diagnosi e attraverso una sequenza di test di laboratorio (cariotipo ad alta risoluzione, ibridazione in situ con sonda fluorescente o FISH, studio della disomia uniparentale, test di metilazione ecc.) consentono di confermare la diagnosi dimostrando il difetto di base della malattia.

Gli sforzi terapeutici più rilevanti sono rivolti alla riabilitazione psicomotoria, alla ricerca e alla stimolazione di una modalità di comunicazione aumentativa alternativa (C.A.A.) al classico linguaggio verbale (è noto che i bambini affetti hanno capacità e necessità di comunicazione ben superiori alla loro possibilità di espressione verbale) e alla terapia delle crisi epilettiche.

Nel 1996 una ventina di famiglie con bambini affetti dalla S.A. hanno costituito l'OR.S.A. (Organizzazione Sindrome di Angelman) . Nell'ottobre 2012 l'OR.S.A e altre associazioni internazionali sulla S.A., hanno fondato l'A.S.A. (Angelman Syndrome Alliance) con l'intento di unire le forze e le risorse economiche per finanziare progetti di ricerca a livello Europeo che cerchino delle possibili soluzioni per migliorare la qualità di vita dei pazienti con S.A.

Obiettivo della giornata informativa odierna è quello di fornire informazioni utili a pediatri, genetisti, neuropsichiatri infantili, terapisti della riabilitazione, fisioterapisti, educatori, insegnanti, genitori ed altri operatori del settore alla luce delle più aggiornate evidenze scientifiche sull'argomento.

Moderatore
Sig. Pillon Ivano
Segretario OR.S.A.



Relatori

Dr.ssa Silvia Russo
Responsabile Sezione Genetica Malattie Rare
IRCCS Istituto Auxologico Italiano - Milano

Dr. Aldo Skabar
Dirigente Medico Neuropsichiatra Infantile
IRCCS materno infantile Burlo Garofalo - Trieste

Dr.ssa Paola Costa
Dirigente Medico Neuropsichiatra Infantile
IRCCS materno infantile Burlo Garofalo - Trieste

Dr. Paolo Bonanni
Responsabile Unita' Epilessia e Neurofisiologia Clinica
IRCCS E. Medea Conegliano (TV)

Dr. Alessandro Chiari
Psicomotricista Esperto C.A.A.
Centro Benedetta D'Intino - Milano

Prof. Avv. Valeria Filì
Università degli Studi di Udine

Dr.ssa Roberta Colella Zito
Vice Presidente
Associazione Uniti per Crescere - Padova

Prof. Luigi Dal Cin
Autore di libri per l'infanzia
Premio Andersen 2013

PROGRAMMA

Ore 8.30
Registrazione partecipanti

Ore 8.45
Presentazione evento e saluto autorità

Ore 9.00
Dr.ssa Silvia Russo
Differenze nel quadro clinico e loro relazione con la variabilità genetica in individui con la Sindrome di Angelman

Ore 9.45
Dr. Aldo Skabar
La diagnosi clinica e la presa in carico della Sindrome di Angelman

Ore 10.15
Dr.ssa Paola Costa
Epilessia e Sindrome di Angelman

Ore 10.45
Dr. Paolo Bonanni
La Riabilitazione nella Sindrome di Angelman

Ore 11.15
Brunch

Ore 11.45
Dr. Alessandro Chiari
Comunicazione Aumentativa Alternativa e Sindrome di Angelman

Ore 12.30
Prof. Avv. Valeria Filì
Disabilità, discriminazioni e diritti.

Ore 13.00
Dr.ssa Roberta Colella Zito
Un modello di inclusione scolastica per il bambino con problemi neurologici.
Prof. Luigi Dal Cin
Presentazione del libro "Il Deserto Fiorito"