

CHE COS'È L' OR.S.A.

Una ventina di famiglie di bambini affetti dalla Sindrome di Angelman, nel gennaio '96, si sono riunite a Santa Maria di Castellabate in provincia di Salerno e hanno costituito l'OR.S.A. - Organizzazione Sindrome di Angelman. Un progetto nato con lo scopo di creare un riferimento a quanti, come loro, hanno girovagato per le strutture sanitarie di mezza Europa in cerca di notizie sulla Sindrome di Angelman. L'OR.S.A. è la prima, e forse unica, associazione costituita in Italia da famigliari di soggetti affetti da Sindrome di Angelman.

L'OR.S.A. comincia a muovere i primi passi nel febbraio '96 e stabilisce i primi contatti a livello internazionale con gli esperti della Sindrome. In questo periodo una delegazione di soci si è recata in Gran Bretagna, all'ospedale di St. Mary di Manchester per incontrare la dott.ssa Jill Clayton Smith, referente di Hanry Angelman (medico che ha scoperto e dato il nome a questa patologia) in Inghilterra. Il confronto con il medico inglese fa emergere nuove strade nel trattamento della Sindrome, in particolare nella riabilitazione. I genitori dell'OR.S.A., in quella occasione, scoprirono che nel Regno Unito si stava sperimentando la melatonina, come regolatore del ciclo sonno-veglia.

I NOSTRI OBIETTIVI:

L'OR.S.A. è la prima, e forse unica, associazione costituita in Italia da famigliari di soggetti affetti da **Sindrome di Angelman**, opera sul territorio nazionale per far conoscere la sindrome, supportare le famiglie coinvolte, promuovere la ricerca e formare terapisti specializzati.

Il progetto è nato con lo scopo di creare un riferimento a quanti, come loro, hanno girovagato per le strutture sanitarie di mezza Europa in cerca di notizie sulla **Sindrome di Angelman**.

LA SINDROME DI ANGELMAN

Giornata Informativa a carattere scientifico: la Ricerca e le Tecniche di riabilitazione.

L'esperienza della ricerca per conoscerla meglio, il coinvolgimento delle famiglie per vivere meglio.

ROMA 28 MARZO 2015
ORE 9.00 - 16.00

FONDAZIONE SANTA LUCIA
Auditorium del Centro Congressi
Via Ardeatina, 354

PER INFORMAZIONI

OR.S.A. www.sindromediangelman.org

Segreteria organizzativa:

convegnoorsa@sindromeangelman.org

Organizzazione: Stefania Marchetti Events
eventi@stefaniamarchetti.it - 339 6802418

Arianna Felicetti

arianna.felicetti@yahoo.it - 393 5517491

Ufficio stampa: Chiara Medini

medini.chiara@gmail.com - 346 3180668

COME AIUTARCI

OR.S.A.

Organizzazione Sindrome di Angelman – O.N.L.U.S.

Via Bressa, 8 – 31100 Treviso
Tel. 0422 411132 – Fax 0422 412418

Per devolvere il 5 per mille all'OR.S.A. scrivi il nostro codice fiscale nella dichiarazione dei redditi.

Cod. Fisc. 94047800266



**Basta poco
da ognuno per
fare molto.**



ROMA 28 MARZO 2015 ORE 9.00

FONDAZIONE SANTA LUCIA
Auditorium del Centro Congressi Via Ardeatina, 354

LA SINDROME DI ANGELMAN (SA)

La Sindrome di Angelman (SA) è una malattia del neurosviluppo che colpisce circa 1 nato ogni 15000. Nonostante che la causa della SA sia nota, al momento non ci sono cure disponibili per questa malattia. L'Organizzazione Sindrome di Angelman (OR.S.A.) ha lo scopo di creare un punto di riferimento per tutte le famiglie con un figlio colpito dalla SA.

LA SINDROME DI ANGELMAN

La sindrome prende il nome dal pediatra inglese **Harry Angelman**. Egli racconta che circa trent'anni fa tre suoi piccoli pazienti presentavano caratteristiche particolari che lo incuriosirono.

Il loro quadro clinico era sostanzialmente simile ed ebbe così il forte presentimento che fossero affetti dalla stessa patologia, sconosciuta perché mai descritta in precedenza. I bambini presentavano ritardo psico-intellettuale, crisi convulsive, atassia con movimenti a scatto, assenza di linguaggio e una postura simile, che ricordava quello di una bambolina sorridente. In seguito, visitando il museo di Castelvecchio a Verona, il medico si trovò di fronte una tela dell'artista **Giovanni Francesco Caroto** (pittore del Cinquecento), che raffigurava un giovane sorridente con in mano il disegno di una bambola (o di un burattino).

Quel sorridente Ritratto di fanciullo con disegno gli riportò alla mente quei tre ragazzi, che a loro volta ridevano moltissimo, oltre ad avere movimenti a scatti degli arti e del tronco. Si decise dunque a descriverli nella letteratura medica con il saggio Puppet Children (letteralmente "**ragazzi burattino**"). Solo dopo molti anni di ricerche si scoprì che nel mondo esistevano parecchi di questi pazienti, affetti da quella che venne da allora chiamata **sindrome di Angelman**.

I SINTOMI DELLA SINDROME DI ANGELMAN

Le caratteristiche principali della sindrome di Angelman sono un grave ritardo psicomotorio, l'assenza di linguaggio o utilizzo di poche parole, problemi di equilibrio e movimenti scoordinati (atassia) con tremore agli arti.

Un'altra caratteristica è la tendenza a ridere in modo eccessivo e senza motivo, ipereccitabilità, iperattività, scarsa attenzione. Queste caratteristiche accomunano tutte le persone affette dalla sindrome.

Altri tratti frequenti (**presenti in più dell' 80% dei pazienti**) sono la microcefalia (testa piccola rispetto al resto del corpo) che si rende evidente dopo i 2 anni di vita, indole affettuosa, presenza di capelli chiari e occhi azzurri (presenti nel 60% dei casi) e infine la presenza di crisi convulsive che insorgono entro i 3 anni. Frequenti sono anche i disturbi del sonno.

I bambini tendono a nascere più piccoli del normale, hanno frequentemente problemi di alimentazione, con difficoltà di suzione o rigurgito, e alcuni di essi soffrono più facilmente di infezioni delle vie aeree (tonsilliti, faringiti, bronchiti etc...). La scoliosi può essere un problema negli adulti.



CAUSE GENETICHE DELLA SINDROME DI ANGELMAN

Per comprendere le cause genetiche della sindrome di Angelman bisogna ricordare che ognuno di noi possiede 46 coppie di cromosomi; di ogni coppia di cromosomi, uno proviene dalla madre e uno dal padre. La sindrome di Angelman è causata dall'**assenza di una porzione del cromosoma 15** (porzione contrassegnata come 15q11-q13). La malattia si osserva solo nelle persone in cui la mancanza riguarda il cromosoma 15 di origine materna.

A causa di un complesso meccanismo biologico chiamato imprinting, i geni contenuti in questa porzione del cromosoma 15 sono funzionanti solo nel cromosoma materno, e sono "spenti" in quello paterno. Curiosamente, la perdita della stessa porzione del cromosoma 15, ma proveniente dal padre invece che dalla madre, causa la Sindrome di Prader-Willi, una malattia completamente diversa dalla S. di Angelman.

TERAPIA PER LA SINDROME DI ANGELMAN

Non esiste attualmente un trattamento in grado di guarire le persone affette dalla S. di Angelman.

Gli sforzi terapeutici più rilevanti sono rivolti alla riabilitazione psicomotoria, alla ricerca e alla stimolazione di una modalità di comunicazione alternativa al linguaggio verbale (è noto che i bambini affetti hanno capacità e necessità di comunicazione ben superiori alla loro possibilità di esprimersi con le parole) e alla terapia delle crisi epilettiche. La fisioterapia è importante per la mobilità articolare e per prevenire l'artrosi articolare. La terapia occupazionale, infine, l'idroterapia e la musicoterapia sono di grande aiuto nella gestione di questa patologia.

DIAGNOSI DELLA SINDROME DI ANGELMAN

La diagnosi si basa essenzialmente sulle **caratteristiche cliniche**, sono poi disponibili test genetici in grado di individuare il tipo di alterazione genetica responsabile della malattia, descritti sopra. Parliamo di test di laboratorio molto sofisticati che consentono di confermare la **diagnosi**, dimostrando il difetto di base della malattia. Esiste tuttavia un'alta percentuale di pazienti in cui le tecniche attuali non sono in grado di riscontrare alcuna anomalia e la diagnosi può essere posta e confermata soltanto su base clinica.

PROGRAMMA

9.00 Registrazione dei partecipanti e welcome coffee

9.30 Presentazione della Giornata, Saluto delle Istituzioni e del Presidente dell'OR.S.A **Dr. Tommaso Prisco**.

10.00 Caratteristiche cliniche della sindrome di Angelman: dal bambino all'adulto. **Prof. Federico Vigevano**.

10.15 Il registro nazionale malattie rare: strumento di ricerca e di sanità pubblica. **Dr.ssa Domenica Taruscio e Dr.ssa Yllka Kodra**.

10.30 Le Malattie Genetiche Rare e la Transizione: le fragilità in età pediatrica e la complessità del trattamento in età adulta. Approccio multidisciplinare, le cure centro specialistico-territorio. **Dr. Giuseppe Zampino**.

11.30 Ricerca sulla Sindrome di Angelman: Stato dell'arte e nuove prospettive. **Dr.ssa Silvia Russo**.

12.15 Indicazioni terapeutiche e riabilitative nella Sindrome di Angelman. **Dr. Paolo Bonanni**.

13.00 Brunch

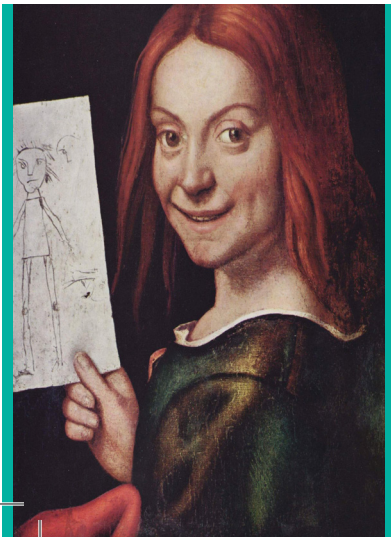
14.00 La storia della Comunicazione Aumentativa Alternativa (CAA) e la Sindrome di Angelman. **Dr.ssa Aurelia Rivarola**.

14.30 La riabilitazione psicomotoria e la CAA, l'esperienza della Fondazione Santa Lucia. Il coinvolgimento dell'Ambiente. **Dr.ssa Maria Mangeruga**.

15.00 Attività sul territorio che utilizzano la CAA, l'esperienza di "Occhi per Comunicare". **Dr.ssa Alessandra Perrino**.

15.30 "Semi di suono". Applicazione di un modello integrato di musicoterapia nella Sindrome di Angelman. **Dr.ssa Adalgisa Turrisi**.

Moderatore: Dr.ssa Laura Berti - giornalista TG2



Harry Angelman durante un viaggio in Italia visitò il Museo di Castelvecchio a Verona e vide il quadro cinquecentesco di Giovan Francesco Caroto, **Fanciullo con disegno di un bambino** che assomigliava ai suoi pazienti.

(Angelman H., 1965)