



**INTERNATIONAL
ANGELMAN
DAY FEB 15**

Grazie
mercì
köszönöm
!תודה!
謝謝

Obrigado
dekuji
gracias
mahalo
danke
Go raibh maith agaibh
Ευχαριστώ
どうもありがとうございます

thank you

OR.S.A.onlus
**Organizzazione Sindrome di
Angelman**

Via Bressa 8 – 31100 Treviso

www.sindromediangelman.org

Email: info@sindromediangelman.org



OR.S.A.
Organizzazione
Sindrome di Angelman
ONLUS



***La sindrome di
Angelman***

***International
Angelman Day***

Giornata informativa

***13 Febbraio 2016
Istituto Scientifico
Ospedale San Luca
Milano***

Il convegno si svolgerà presso

L' Istituto Scientifico – Ospedale San Luca

Piazzale Brescia 20 – Milano

Sala conferenze 8° piano

La partecipazione al convegno è gratuita e
aperta a tutti



La *Sindrome di Angelman (SA)* è una malattia genetica caratterizzata da sintomi prevalentemente neurologici. Le persone affette presentano, infatti, un ritardo di sviluppo psicomotorio ed intellettuale, problemi di equilibrio, movimenti a scatto, gravi difficoltà di espressione verbale e frequenti crisi epilettiche. È una malattia fortemente sotto diagnosticata sebbene l'incidenza della SA sia di 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 predisporre accertamenti. Una sequenza di test di laboratorio via via più sofisticati (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 alternativa 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. Sono trascorsi **20 anni** da quando una ventina di famiglie con bambini affetti dalla *Sindrome di Angelman*, hanno costituito l'OR.S.A. e molti degli obiettivi, che i fondatori si sono dati, sono stati raggiunti. L'OR.S.A. Dal 2013 OR.S.A. è membro fondatore di ASA Alleanza Sindrome di Angelman. ASA non è un'associazione di volontariato Europea ma ben di più, è un partenariato di organizzazioni di tutto il mondo che, unendo le risorse finanziarie, si concentrano sul sostegno alle persone con la sindrome di Angelman ed ai loro cari, finanziando la ricerca e la riabilitazione. Grazie alla combinazione di risorse, conoscenze ed all'impegno incessante nel favorire il cambiamento, ASA è in grado di guidare il progresso delle conoscenze scientifiche sulla sindrome di Angelman. Obiettivo della giornata informativa odierna è quello di fornire informazioni 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. Inoltre dare la possibilità a chi non lo avesse ancora fatto, di entrare in contatto con l'Associazione OR.S.A.

Moderatore

Prof.ssa Lidia Larizza

Direttore Laboratorio Citogenica e Genetica Molecolare IRCCS Istituto Auxologico Italiano
Milano

Relatori

Dr. ssa Silvia Russo

Laboratorio Citogenica e Genetica Molecolare IRCCS Istituto Auxologico Italiano – Milano

Prof.ssa Elisa Fazzi

Università degli studi di Brescia
U.O. di Neurologia e Psichiatria dell'infanzia e Dell'adolescenza Azienda ospedaliera Spedali Civili di Brescia **Dr.ssa P. Martelli - Dr.ssa. S. Micheletti - Dr.ssa M. De Simone**

Dr.ssa Aurelia Rivarola

Centro Benedetta D'Intino
Milano

Dr. Alessandro Chiari

Centro Benedetta D'Intino
Milano

Dr. Antonino Romeo

SC Neurologia Pediatrica e Centro Regionale per l'Epilessia, Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico, ASST Fatebenefratelli Sacco, Milano

Dr Angelo Selicorni

U.O.S. Genetica Clinica pediatrica
Università Milano Bicocca
Fondazione MBBM
A.O. S. Gerardo Monza

Prof.ssa Orsetta Zuffardi

Professore Ordinario Genetica Umana
Dipartimento Medicina Molecolare
Università di Pavia

PROGRAMMA

Ore 9.00

Saluti e apertura lavori

Prof.ssa L. Larizza

Prisco Tommaso- Presidente OR.S.A. -

Paola Geroldi - Resp.le Reg.ne Lombardia -

Ore 9.20

La diagnosi di sindrome di Angelman:

Punto di arrivo o partenza?

Dr. Angelo Selicorni

Ore 9.45

Partecipare per Comunicare

Comunicare per Partecipare

Dr.ssa Aurelia Rivarola,

Ore 10.15

Il modello di Partecipazione

Esemplificazioni attraverso casi clinici

Dr. Alessandro Chiari

Ore 10.45 - Coffe Break

Ore 11.05

Dalla comprensione delle basi molecolari alla ricerca di strategie terapeutiche nella sindrome di Angelman

Dr.ssa Silvia Russo

Ore 11.35

“UBE3A e Dintorni”

Prof.ssa Orsetta Zuffardi

Ore 12.05

Storia della sindrome di Angelman e l'epilessia

Dr. Antonino Romeo

Ore 12.30

Profili Neuroevolutivi in soggetti con sindrome di Angelman – Studio Pilota - Prof.ssa Elisa Fazzi

Dr.ssa S. Micheletti - Dr.ssa M. De Simone -

Dr.ssa P.Martelli

Ore 13.00 - Chiusura Lavori