



**INTERNATIONAL
ANGELMAN
DAY FEB 15**

Grazie
mercì
dekuji
Obrigado
mahalo
gracias
Go raibh maith agaibh
תודה!
Ευχαριστώ
谢谢
thank you

Or.S.A. onlus
Organizzazione

Sindrome di Angelman

Via Bressa, 8 – 31100 Treviso

www.sindromediangelman.org



La sindrome di Angelman

*International
Angelman Day*

Il convegno si svolgerà
giorno 13 Febbraio 2016
dalle ore 9 alle ore 13

presso la fondazione S. Angela Merici
via Ada Meli, 2/4 – Siracusa

La partecipazione al convegno
è gratuita e aperta a tutti

L'evento è sostenuto dal
FONDO SOCIALE EX ETERNIT



Giornata informativa

13 Febbraio 2016
ore 9 - 13

Fondazione S. Angela Merici
Siracusa

L'evento è sostenuto dal
FONDO SOCIALE EX ETERNIT

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. E' una malattia fortemente sotto diagnosticata sebbene l'incidenza della SA 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 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 18 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. Nell'ottobre 2013 l'Or.S.A. ha organizzato un convegno internazionale a Roma nel quale specialisti di tutto il mondo si sono confrontati per approfondire le variabili genetiche utili per individuare i vari meccanismi indispensabili a scoprire e sperimentare eventuali farmaci per migliorare la qualità di vita.

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.

MODERATORI

Ivano Pillon

Fondatore OR.S.A.

Presidente Coord. Prov. Ass. Handicapati

Lisa Rubino

Responsabile regionale OR.S.A

Presidente Co.Pro.Dis

Presidente Associazione "Diversamente Uguali"

RELATORI

Dott. Ferlazzo Edoardo

Centro Regionale Epilessie

Az. Osp. "Bianchi-Melacrino-Morelli"

Reggio Calabria

Dott.ssa Greco Donatella

U.O.C. Pediatria e Genetica Medica

IRCCS Oasi Troina di Enna

Dott.ssa La Rosa Stefania

Vicepresidente ISAAC Italy

Terapista della riabilitazione specializzata in C.A.A.
e tecnologie per l'autonomia e l'integrazione della
persona con disabilità

Dott. Romano Corrado

Direttore Dipartimento per il ritardo mentale

IRCCS Oasi Troina di Enna

PROGRAMMA

Ore 9.00 – Saluti e apertura lavori

Presidente Fondazione "S. Angela Merici"
Mons. Giovanni Accolla

Direttore Generale ASP di Siracusa
Dott. Salvatore Brugaletta

Direttivo OR.S.A.
Ivano Pillon

Ore 9.30

**Quando sospettare e come diagnosticare
la Sindrome di Angelman**

Dott. Corrado Romano

Ore 10.00

**Il follow-up assistenziale
della Sindrome di Angelman**

Dott.ssa Donatella Greco

Ore 10.30

Epilessia nella Sindrome di Angelman

Dott. Edoardo Ferlazzo

Ore 11.00 – Coffe Break

Ore 11.30

**Progetti di C.A.A. nella Sindrome di
Angelman: esemplificazione attraverso casi
clinici.**

Dott.ssa Stefania La Rosa

Ore 12.00

Esperienze Genitori

Ore 12.30 – Chiusura lavori

Resp. Regionale Or.S.A.

Lisa Rubino