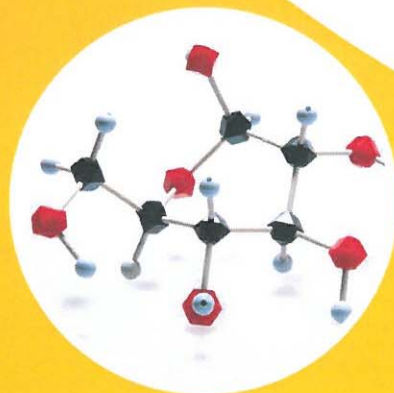


La partecipazione al convegno è gratuita e limitata a 130 partecipanti . E' aperta a famigliari e operatori sanitari

Per la partecipazione inviare mail al seguente indirizzo :

[convegnobs.orsa@gmail.com](mailto:convegnobs.orsa@gmail.com)

Verrà inviata una mail di conferma per l'adesione alla partecipazione del convegno.



OR.S.A.onlus

Organizzazione Sindrome di  
Angelman

Via Bressa 8 – 31100 Treviso



Si ringrazia per la collaborazione alla realizzazione:

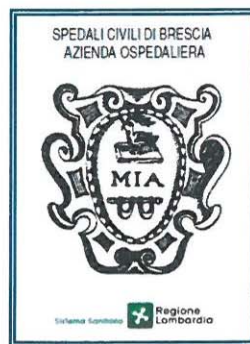
**UBI**  **Banco di Brescia**



la parte di  
**FRANCIACORTA**

**30**  
*Longhi*  
1982 2012

Con il patrocinio dell' Azienda Ospedaliera  
Spedali Civili Di Brescia



## *La sindrome di Angelman*

*Giornata informativa  
sulle novità della ricerca  
scientifica*

*9 Novembre 2013  
Aula Montini  
Spedali Civili di Brescia*





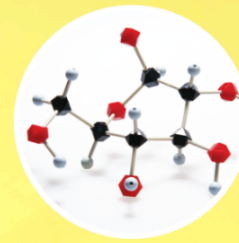
La Sindrome di Angelman (SA) è una malattia genetica caratterizzata da sintomi prevalentemente neurologici. Le persone affette presentano, infatti, un ritardo di sviluppo psicomotorio ed intellettivo, problemi di equilibrio, movimenti a scatto, gravi difficoltà di espressione verbale e frequenti crisi 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 che con 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 16 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 2012, l'OR.S.A. con la Nina Foundation, hanno collaborato per la realizzazione di un convegno a Rotterdam nel quale specialistici 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

Prisco Tommaso  
Pillon Ivano



## Relatori

Dr.ssa Silvia Russo  
Responsabile Sezione Genetica Malattie Rare  
Laboratorio Citogenica e Genetica Molecolare  
IRCCS Istituto Auxologico Italiano –  
Milano

Dr.ssa Paola Martelli  
Neuropsichiatra Infantile  
Azienda Ospedaliera Spedali Civili di Brescia

Dr Filippo Palestra  
Neuropsichiatra Infantile

Dr. ssa Anna Bartoli  
Psicologa del CTMR  
A.S.L. Brescia

Dr. Sergio Anastasia  
Psicologo  
Fondazione  
Policlinico Milano

Dr. Ivan Giordano  
Neuropsichiatra Infantile  
Azienda Ospedaliera Spedali Civili di Brescia

Dr Angelo Selicorni  
U.O.S. Genetica Clinica Pediatrica  
Università Milano Bicocca  
Fondazione MBBM  
A.O. S.Gerardo Monza

Ore 9.00

**Presentazione dell'OR.S.A.**- Responsabili Regione Lombardia  
Vincenzo Raia - Paola Geroldi - Paolo Marzano

Ore 9.05 Saluto

**Dr.ssa Edda. Zanetti**  
Direttore Neuropsichiatria Infantile  
Ospedale. dei Bambini di Brescia  
**Dr. Raffaele Spiazzi**  
Responsabile Direzione Sanitaria Osp. dei Bambini di Brescia  
**Prof. Elisa Maria Fazzi**  
Dipartimento Scienze Cliniche e Sperimentali  
Neuropsichiatria Infantile A.O. Spedali Civili di Brescia  
**Dr. Carmelo Scarcella**  
Direttore Generale A.S.L. di Brescia

Ore 9.10 Saluto

**Prof. Alessandro Plebani**  
Primario Clinica Pediatrica A.O. Spedali Civili di Brescia

Ore 9.20

**Dr.ssa Anna Bartoli**  
Psicologa del CTMR – A.S.L. Brescia  
*Progetti e attività del CTMR – A.S.L. Brescia*

Ore 9.35

**Dr.ssa Paola Martelli – Dr. Filippo Palestra**  
Neuropsichiatria Infantile A.O. Spedali Civili di Brescia  
*Profili neuroevolutivi in bambini con Sindrome di Angelman*

Ore 10.00

**Coffe Break**

Ore 10.30

**Dr.ssa Silvia Russo**  
Responsabile Sezione Genetica malattie Rare  
Laboratorio Citogenica e Genetica Molecolare  
IRCCS Istituto Auxologico Italiano.- Milano  
*Differenze nel quadro clinico e loro relazione con la variabilità genetica in individui con la Sindrome di Angelman*

Ore 11.30

**Dr. Ivan Giordano**  
Neuropsichiatria Infantile Az. Osp. Spedali Civili di Brescia  
*Epilessia e Sindrome di Angelman*

Ore 12.00

**Dr Angelo Selicorni – Dr.ssa Anna Cereda**  
U.O.S. Genetica Clinica Pediatrica Università Bicocca  
Fondazione MBBM Az. Osp. S. Gerardo di Monza  
*Sospetto Clinico e indicazioni per il follow-up*

Ore 12.30

**Dr Sergio Anastasia**  
Psicologo Fondazione Policlinico di Milano  
*CAA e Sindrome di Angelman*

Ore 13.00

**Conclusioni del Presidente  
Prisco Tommaso**

Ore 13.15 – Piccolo Buffet

## PROGRAMMA

