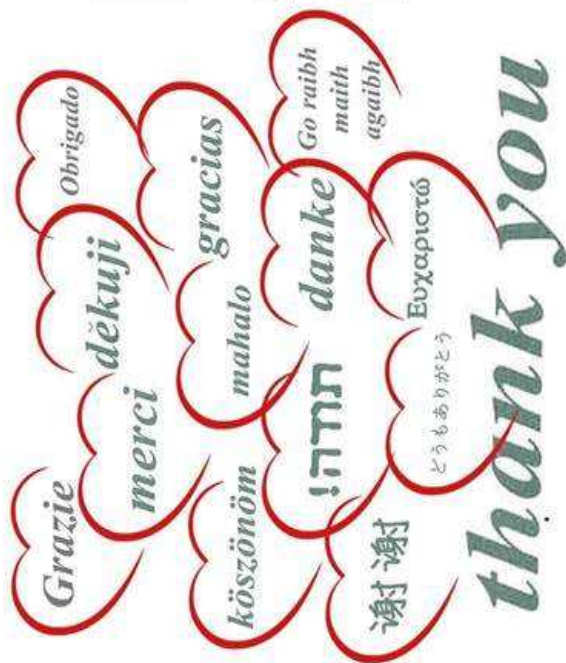




INTERNATIONAL ANGELMAN DAY FEB 15

A CURE IS COMING



Join facebook.com/groups/TalkAboutAS

OR.S.A.onlus Organizzazione Sindrome di Angelman

Via Bressa 8 – 31100 Treviso
www.sindromediangelman.org



OR.S.A.
Organizzazione
Sindrome di Angelman
ONLUS



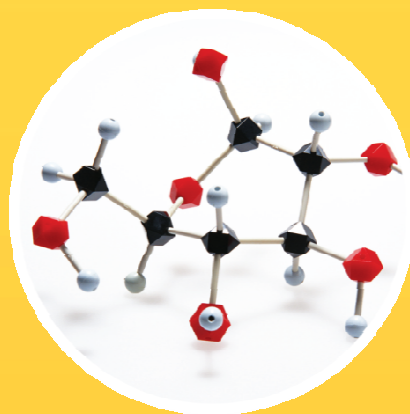
Il convegno si svolgerà presso

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

International Angelman Day

Giornata informativa

*15 Febbraio 2014
Istituto Scientifico
Ospedale San Luca
Milano*



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.

Moderatore

Dr. Alberto Ottolini
Direttore UO Neuropsichiatria dell'Infanzia e
adolescenza Azienda ospedaliera
Fatebenefratelli e Oftalmico 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

Prof.ssa Lidia Larizza
Direttore Laboratorio Citogenica e
Genetica Molecolare IRCCS Istituto
Auxologico Italiano –
Milano

Dr.ssa Aurelia Rivarola
Dr. Alessandro Chiari
Centro Benedetta D'Intino
Milano

DR. Antonino Romeo
Neurologia Pediatrica e Centro regionale per l'
epilessia
Azienda ospedaliera Fatebenefratelli e Oftalmico
Milano

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

PROGRAMMA

Ore 8.40
Saluti e apertura lavori

Prof.ssa L. Larizza
Resp.li Reg.ne Lombardia
Vincenzo Raia - Paola Geroldi

Ore 9.00
Dr Angelo Selicorni
Sospetto Clinico e indicazioni per il follow-up

Ore 9.30
Dr. Antonino Romeo
La saga della sindrome di Angelman e l'epilessia:
Milano 1988 - 2014

Ore 10.00
Dr.ssa Silvia Russo
Un aggiornamento sulla ricerca internazionale

Ore 10.30
Coffe Break

Ore 10.50
Prof.ssa Elisa Fazzi
Profili Neuroevolutivi nel bambino con sindrome
di Angelman
Dr F.Palestra Dr S.Micheletti, Dr.ssa P.Martelli

Ore 11.20
Tommaso Prisco (presidente OR.S.A.)
Presentazione del manuale
"La riabilitazione nella Sindrome di Angelman"
dalla nascita all'età adulta

Ore 11.40
Dr.ssa Aurelia Rivarola, Dr. Alessandro Chiari
La storia della Comunicazione Aumentativa
Alternativa e la sindrome di Angelman

Ore 12.40
Dibattito e chiusura lavori

