

Ore 9.00:

*Saluto delle Autorità*

Ore 9.15:

*Paola Drigo, Stefano Sartori*

**Segni clinici precoci ed evoluzione nel tempo**

Ore 10.15:

*Silvia Russo*

**Meccanismi genetici e nuove proposte nella S. Angelman**

Ore 11.15:

*Bernardo Dalla Bernardina*

**Epilessia nella S. Angelman**

Ore 12.15: Pausa Pranzo

Ore 13.30:

*Ivano Pillon*

**Genitori & Terapie**

Ore 14.00:

*Sofia Moiello, Daniela Liotta*

**L'acquisizione delle abilità di base nei soggetti con S. Angelman: L'intervento psicomotorio**

Ore 14.45:

*Michela Santin*

**Come, quando e perché del trattamento chinesiterapico nella S. Angelman**

Ore 15.30:

*Alessandro Chiari*

**L'approccio della Comunicazione Aumentativa rivolto a persone con S.A.**

Ore 16.15:

*Luciana Di Natale*

**Sindrome di Angelman e Logopedia**

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. Solitamente i bambini con SA tendono ad assomigliarsi molto l'uno con l'altro e ad avere dimensioni relativamente piccole della testa (microcefalia assoluta o relativa). E' una malattia fortemente sotto diagnosticata sebbene l'incidenza della SA sia d'un nuovo caso ogni 10-15.000 nati. Sin dai primi mesi di vita, si possono presentare aspecifiche difficoltà di alimentazione e ritardo nell'acquisire le prime tappe di sviluppo neurologico (sorridere, stare seduto da solo, fare i primi passi ecc.) e possono comparire le prime crisi epilettiche. 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 poi noti altri problemi di tipo pediatrico generale abbastanza frequenti (otiti frequenti, scoliosi, reflusso gastro-esofageo) e alcune caratteristiche del carattere e del comportamento (iperattività, scarsa concentrazione, carattere allegro con parossismi di riso anche immotivato, agitazione notturna e scarsa necessità di sonno) .

**Obiettivo della giornata è dare una prima base formativa a pediatri, genetisti, neuropsichiatri infantili, terapisti della riabilitazione, fisioterapisti, educatori, insegnanti, genitori ed altri operatori del settore alla luce delle più evidenze scientifiche sull'argomento.**

## SCHEDA D'ISCRIZIONE SENZA CREDITI

### ECM

(da spedire via fax o mail entro il 02/05/09)

### Bambino

Cognome .....Nome.....

Nato a..... Il.....

### Partecipante

Cognome .....Nome.....

Professione.....

Nato a..... Il.....

genitore  insegnante  operatore  educatore

### Abitazione

Indirizzo.....

Città.....Cap.....Prov.....

Tel.....Fax.....

e-mail.....

### Lavoro (non per i genitori)

Ente.....

Indirizzo.....

Città.....Cap.....Prov.....

Tel.....Fax.....

e-mail.....

Autorizzo al trattamento dei dati personali ai sensi dell'art.13 D.Lgs. 196/2003

SI

NO

Firma.....

## Moderatori e Relatori

Prof. Bernardo Dalla Bernardina  
U.O. di Neuropsichiatria Infantile  
Policlinico G.B. Rossi  
Verona

Alessandro Chiari  
Psicomotricista specialista nella C.A.A  
Centro Benedetta D'Intino  
Milano

Prof. Paola Drigo  
Pediatra neurologo  
Neurologia Pediatrica  
Clinica pediatrica UNI (PD)

Daniela Liotta  
Logopedista  
NeapoliSanit  
Ottaviano (NA)

Sofia Moiello,  
Psicomotricista  
NeapoliSanit  
Ottaviano (NA)

Dr. Luciana Di Natale  
logopedista  
S.D.I.E. AULSS 9  
Treviso

Dr. Silvia Russo  
Genetista  
"Istituto Auxologico Italiano  
Milano

Dr. Michela Santin  
Fisioterapista  
"La Nostra Famiglia"  
Conegliano V.to (TV)

Dr. Stefano Sartori  
Pediatra neurologo  
Neurologia Pediatrica  
Clinica pediatrica UNI (PD)



SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

**OR.S.A**

**Organizzazione Sindrome  
Angelman**

(Iscrizione Registro Regionale Volontariato n° TV0209)

Via Bressa 8 - 31100 Treviso

c.f. 94047800266

Tel. 0422 411132 fax 0422 319571

Email: [orsa@sindromediangelman.org](mailto:orsa@sindromediangelman.org)

**INGRESSO LIBERO**



OR.S.A. ORGANIZZAZIONE SINDROME  
DI ANGELMAN

# SINDROME DI ANGELMAN: CONOSCERLA PER RICONOSCERLA

**Sabato 9 maggio 2009**  
dalle ore 9,00 alle ore 17.00

presso la Sala Convegni

**"Giovanni Soster"**  
**Palazzo Festari**  
**Corso Italia, 63**  
**36078 Valdagno (VI)**

