

# ORGANIZZAZIONE

## SINDROME

Via Montello n° 4/B  
Tel. e Fax. 0422 421643



## DI ANGELMAN

31100 TREVISO  
C.F. 94047800266

Anno 2/n°1

Giugno 97

### GENITORI E MEDICI A CONFRONTO

CONFERENZA 1996

(Numana -AN- 22/23/24 Novembre 96)

L'assemblea annuale dell'OR.S.A., è stata inserita in un importante convegno di tre giorni, tenutosi, nello scorso mese di Novembre, presso l'Hotel Santa Cristiana di Numana (AN).

Oltre alle famiglie, vi hanno partecipato numerosi medici e tecnici della riabilitazione, interessati alla sindrome di Angelman.

Questo è stato possibile grazie alla nascita della commissione di neuropsichiatria, dovuta alla appassionata e instancabile volontà, da parte della Presidenza dell'OR.S.A., di fare tutto il possibile per i nostri ragazzi.

Anche in questa occasione il Presidente Sig. Ivano Pillon e il Vicepresidente Sig. Tommaso Prisco, hanno dimostrato doti organizzative non comuni; i medici, intervenuti gratuitamente, hanno messo a disposizione dei genitori una grande professionalità ed umanità; i volontari della "Lega del Filo d'Oro" (con sede ad Osimo nelle Marche) e quelli della Protezione Civile si sono occupati dei bambini e ragazzi, intrattenendoli con giochi e portandoli a visitare in pullman l'incantevole riviera del Conero.

Questo il programma degli incontri:

L'Assemblea annuale dell'OR.S.A è stata presieduta dal Sig. Pillon, che ha esposto le attività svolte durante l'anno, tendenti a sensibilizzare l'opinione pubblica sulla sindrome di Angelman, attraverso i mass-media.

Si è posto l'accento sulla necessità di reperire fondi, perché l'OR.S.A possa continuare a vivere. Un importante contatto è stato stabilito con ASSERT e ASSG, le analoghe associazioni inglesi; il Vicepresidente e il Sig. Vincenzo Cucciniello si

sono recati personalmente presso l'Ospedale St. Mary di Manchester, dove opera la Dr.ssa. Jill Clayton Smith espertissima sul problema.

Il Presidente, il Vicepresidente e il Sig. Cucciniello, hanno inoltre partecipato a Portsmouth al Convegno annuale organizzato dall'ASSG.

In Inghilterra manca comunque un coordinamento fra medici e famiglie, cosa che invece ha preso vita in Italia, attraverso l'istituzione della Commissione di Neuropsichiatria.

I soci sono stati invitati a scrivere sul giornalino; usando questo mezzo è facile socializzare le proprie esperienze.

Si sono poi cercate e trovate alcune persone che fungono da responsabili regionali, con la funzione di fare da tramite fra la Presidenza e le famiglie sparse su tutto il territorio nazionale.

Passiamo ora ad un sintetico resoconto sui vari interventi dei medici.

Il Dott. A. Selicorni di Milano, ha esposto alcune problematiche pediatriche presenti in molti pazienti. Innanzitutto la gravidanza e il parto sono in genere regolari.

Nei primi mesi di vita la circonferenza cranica devia dalle aspettative e si evidenziano difficoltà di alimentazione.

Comunque non insorgono malformazioni gravi, tali da impedire la sopravvivenza.

Le carenze nel linguaggio sono compensate da una grande voglia di comunicare e da una buona memoria.

Soprattutto nei primi anni di vita c'è il problema del sonno, che non sembra essere legato alla neurologia e si risolve col tempo.

Un altro problema è costituito dal reflusso gastroesofageo (RGE), che può creare infiammazioni a livello dell'esofago.

Inoltre si possono verificare: scoliosi, costipazione e problemi oculari (strabismo alterno).

La Prof.ssa. O. Zuffardi, ha detto che una sindrome genetica si verifica perché ogni essere umano produce gameti (spermatozoi e ovuli) anomali.

Così il 10% degli spermatozoi e il 20% delle cellule-uovo presentano anomalie cromosomiche de.novo. Il 50% degli aborti spontanei sono dovuti ad anomalie cromosomiche.

Nei casi in cui la S.A. è dovuta ad una delezione del cromosoma, è stato dimostrato che è sempre il cromosoma 15 di origine materna che presenta tale delezione.

Evidentemente la delezione si forma nella linea germinale materna e per caso l'uovo con la delezione viene utilizzato per formare il nuovo individuo.

Invece la S.A. in cui il paziente ha due cromosomi di derivazione paterna e manca quello materno (caso, come si sa, piuttosto raro), si verifica quando viene fecondato un uovo che manca del cromosoma 15.

L'unico 15 di origine paterna si replica cosicché lo zigote viene ad avere due cromosomi di origine paterna e neanche uno di origine materna.

Contrariamente, quando la cellula uovo ha due cromosomi n.15 invece che uno solo, mentre lo spermatozoo è normale, si formerà uno zigote con tre cromosomi n.15.

Embrioni con tre cromosomi 15 vengono abortiti spontaneamente a meno che uno dei tre 15 non venga eliminato.

Se per caso, viene eliminato quello paterno, ne rimarranno due materni e il bambino nascerà con un'altra sindrome genetica, quella di Prader Willy.

Il Dott. R. Carozzo del S. Raffaele di Milano, ha esposto i vari tipi di indagine molecolare utilizzati per la diagnosi della malattia.

La FISH o "ibridazione fluorescente in situ", la tecnica dei microsattelliti e quella della metilazione, la quale sta rivestendo una sempre maggior importanza, soprattutto per la diagnosi di quelle specie di S.A., dove non sono evidenti delezioni o disomie.

Si è inoltre ribadito che il rischio di ricorrenza è nullo, sicuramente per i casi di delezione o di disomia uniparentale; più complesso è il caso della S.A. non confermata dalle indagini genetiche, in quanto sembra che ci sia un rischio del 5% anche se non c'è conferma scientifica di ciò.

Praticamente la nascita di un bambino con S.A. è sporadica e assolutamente casuale. La maggior parte delle famiglie presenti a Numana, infatti, aveva altri figli senza problemi, oltre a quello con sindrome.

Non si tratta di una malattia ereditaria.

Molto interesse ha suscitato l'intervento della Dott.ssa. A. Rivarola, che ha parlato delle tecniche della comunicazione aumentativa.

Essa, per definizione, è una comunicazione che sostituisce e aumenta il linguaggio verbale.

Per i pazienti con S.A., che non possono utilizzare il linguaggio, apprendere le tecniche significa poter comunicare.,,

Presupposto base per insegnare al bambino questo sistema è la voglia di comunicare con lui, di ascoltarlo, di stare insieme, interagendo.

Esso consiste in una serie di passaggi graduali, attraverso i quali lo si porta progressivamente ad identificare in disegni o fotografie le cose che vuole o che vuole dire.

Alla fine di tutto il percorso di lavoro, egli avrà a disposizione un libretto, che possiamo chiamare "libro della comunicazione", di cui potrà servirsi per comunicare con gli altri.

Tale strumento sarà strettamente personale, perché creato pian piano sulla base dei particolari interessi ed esigenze di ogni singolo paziente.

Si possono utilizzare anche mini registratori, per la formulazione di parole indicanti concetti o cose che i bambini possono voler esprimere.

La Sig.ra. Rinaldi, fisioterapista dell'Ist. Stella Maris di Calambrone (Pisa), ha mostrato il risultato di un'indagine condotta su 10 pazienti con S.A.

Vi sono 9 casi di scoliosi, due dei quali hanno richiesto un intervento chirurgico.

L'unica spina dorsale diritta appartiene ad una ragazza seguita con esercizi quotidiani per anni.

Devono essere esercizi adattati ai pazienti che presentano ridotte capacità mentali, pertanto saranno accompagnati da strategie accattivanti. Consistono essenzialmente in dorsali e addominali.

La terapeuta ha notato anche che la scoliosi aumenta con l'età e che i pazienti presentano una ridotta escursione articolare tibio-tarsica e quindi una ridotta capacità di adattamento del piede al terreno.

La Dott.ssa. Sonia Masutto psicologa, ha posto l'accento sull'importanza del lavoro di équipe, per la riabilitazione generale del paziente.

Da ricordare che i vari metodi, per esempio quelli della comunicazione aumentativa di cui sopra, possono essere appresi se ci sono nel paziente i presupposti psicologici; un prerequisito del linguaggio è l'evoluzione dell'autonomia, con conseguente separazione dalla madre.

La dottoressa ha parlato di "domesticoterapia", termine inusuale, ma che mette in evidenza come il bambino in difficoltà possa essere validamente aiutato dai familiari fra le mura della propria casa.

È qui infatti che egli può acquisire le prime abilità e una certa autonomia, come per esempio vestirsi e svestirsi da solo.

È "inutile" volergli insegnare a leggere, quando lo si aiuta abitualmente ad infilarsi il cappotto.

L'ambiente familiare deve aiutare il bambino a far sì che egli da grande possa accettare se stesso, con la sua diversità.

Non è mancato un importante intervento sull'inserimento scolastico della persona con S.A.

Il Prof. G. Randazzo ha detto che bisogna considerare l'alunno portatore di deficit come una ricchezza per la classe e l'Istituto in cui viene inserito.

È possibile apprendere concretamente il significato di solidarietà, altruismo e aiuto reciproco, obiettivi educativi importanti al pari dei cognitivi. E' possibile incontrare la propria e altrui diversità, facendole esprimere. Non è significativo permettere la "presenza" del diverso (quello che viene chiamato semplice inserimento), se non si fornisce a questi la possibilità di comunicare la propria diversità (l'integrazione). Poi si scopre che, una classe, è un insieme di diversi per cultura e stili cognitivi. Poi si scopre che, in una classe, comunicare la propria differenza significa costruire il sapere collettivo. Significa scoprire, soprattutto, che non esiste il diverso più diverso.

Insegnanti, tecnici delle USL, educatori e genitori, devono collaborare per elaborare strategie educative concordate che, con una terminologia più appropriata si chiamano P.D.F. (profilo dinamico funzionale) e P.E.P. (piano educativo personalizzato). Il senso è di promuovere le capacità ed il saper fare della persona. Ha poco significato, infatti, un P.D.F. che elenca le incapacità od i vincoli che il deficit fornisce. Il P.E.P., tra l'altro, non va confuso con la Programmazione didattica. Esso è la raccolta dei Progetti-impegno che, ciascun ente educativo, deve eseguire nel tempo e nelle modalità stabilite in apposite riunioni organizzate e gestite dalla scuola. E' bene ricordare, comunque, che se non vi è motivazione al cambiamento (della persona con deficit ma anche e soprattutto delle persone che operano nelle istituzioni), il processo formativo dell'alunno rimane bloccato. Quando le condizioni sono favorevoli, quando, cioè, per un portatore di deficit l'apprendimento ha "significato", è possibile la permanenza nella scuola dell'obbligo fino al diciottesimo anno di età (L. 104/92).

Le leggi che tutelano i nostri figli sono la più datata 517/77 e la più recente 104/92. Le leggi 241 e 142, invece, sono a loro servizio. Quest'ultima, ad esempio, obbliga le Istituzioni (Provveditorato, USL,

Comuni, Provincia, Regione ed Associazioni) ad attuare i così detti Accordi di Programma, la 241, invece, rende trasparente ogni iniziativa (ovviamente attraverso gli atti amministrativi che la rendono possibile) mirata a migliorare la qualità dei processi di integrazione. Le leggi servono a poco, però, se la cultura dell'accoglienza e del cambiamento non si stabiliscono definitivamente in ciascuno di noi.

L'ultima mattinata del convegno è stata dedicata al rapporto fra la S.A. e l'epilessia.

Sono intervenuti una decina di medici, come si può vedere dal programma degli incontri.

È emerso che le crisi convulsive si manifestano precocemente, ma vanno riducendosi in frequenza ed intensità dopo i 4/5 anni.

Queste crisi convulsive vengono curate soprattutto con le benzodiazepine e si è riscontrato che vi sono pazienti resistenti ai detti farmaci.

Alcuni pazienti hanno soltanto dei tremori agli arti, a volte più accentuati, a volte appena evidenti; si tratta di miocloni corticali rapidi correlati all'epilessia.

A questo riguardo il Dott. Renzo Guerrini dell'Ist. Stella Maris, ha mostrato un filmato in cui era possibile vedere in parallelo il paziente e il suo tracciato elettroencefalografico.

Si sono viste chiaramente le alterazioni determinate dai tremori o dai vari movimenti del paziente.

In conclusione, partecipare al convegno è stata proprio un'esperienza interessante ed utile.

I bambini e i ragazzi sono usciti dal loro solito ambiente e si sono divertiti; i genitori si sono conosciuti e si sono scambiati idee ed esperienze (in un Hotel, tra l'altro, dotato di ogni comfort e di un'ottima cucina, ad un prezzo, per l'occasione, veramente basso); i medici hanno potuto esporre i risultati delle loro ricerche e venire a conoscenza di quelli dei colleghi; inoltre sono rimasti piacevolmente sorpresi nell'osservare i loro pazienti in un ambiente sereno e tanto diverso da quello degli ambulatori.

Hanno constatato, infatti, che i bambini affetti da S.A. hanno una buona vita di relazione, una gran voglia di comunicare e di divertirsi, cose che non possono essere messe in evidenza da semplici visite ambulatoriali.

Vorrei chiudere questa carrellata di relazioni con una frase che è stata detta da Randazzo e che ritengo faccia riflettere un po' tutti.

**LA PERSONA: LA PIÙ BELLA MELODIA MAI CONCEPITA.**

Anna De Maria Gnudi  
(Mamma di Marcello)

**RELAZIONE Dr.ssa.  
CLAYTON SMITH ed altri.  
CONFERENZA A.S.S.G. 1996  
(12-14 Ottobre Portsmouth Inghilterra)**

Nella mia esperienza ho potuto notare quali sono i problemi più importanti a cui i giovani affetti dalla S.A. vanno incontro.

Sottolineerei per prima cosa che la mia esperienza è anche il risultato di un riassunto di molte famiglie che seguo da anni e con le quali io collaboro.

Il controllo della spina dorsale è una costante molto frequente e una ginnastica preventiva quale nuoto, fisioterapia serve molto a prevenire variazioni della spina dorsale.

Una completa vita autonoma non è ipotizzabile, tuttavia un corretto processo educativo può condurre a mangiare da soli, a svestirsi, a soddisfare piccoli incarichi diversificati, poiché è noto i tempi di attenzione tendono ad aumentare.

Il carattere estremamente socievole ed affettivo costituisce un problema con l'avanzamento dell'età, perché non dobbiamo dimenticare che ad un processo di accrescimento corporeo non corrisponde un processo di maturazione intellettuale, quindi la mancanza di freni inibitori, la vergogna, l'inibizione a quant'altro corrisponde ad un normale processo di accrescimento psicofisico.

Potremo definire che l'affettuoso abbraccio di un bambino rimane tale ma evidentemente con forza diversa all'età di circa venti anni e oltre.

Potremo definire erroneamente il concetto di aggressività, essa in realtà è la stessa espressione di un bambino ma con aumentato peso ponderale e quindi forza a cui spesso manca il controllo della stessa.

D'altro canto non dobbiamo dimenticare che la mancanza del linguaggio è un'aggravante di quanto vi sto spiegando, e rappresenta un handicap perché a suo modo il soggetto con A.S. vuole essere capito, spesso gira la testa di chi lo ascolta per cercare di trasmettere il proprio pensiero.

L'aggressività, quindi nasce da un'attrito, una frizione o disagio tra il mondo relazionale e il proprio Io.

La somministrazione di farmaci non è che un palliativo per coprire l'effetto, non la causa.

La sessualità anche riveste un problema di grande interesse.

La repressione porta ad un aggravamento dello stato di sessualità che sfocia nell'aggressività.

*Trad. Prof: Vincenzo Cucciniello*

## **“UBE3A” IL GENE !!!**

Nel fascicolo di gennaio della prestigiosa rivista Nature Genetics sono riportati due articoli di scienziati americani sulla scoperta di alterazioni (mutazioni) del gene UBE3A in alcuni pazienti affetti da sindrome di Angelman.

Precedenti indagini avevano dimostrato che in questi pazienti i due cromosomi 15 erano intatti (non deleti) e provenivano uno dal padre e uno dalla madre (non vi era cioè disomia uniparentale paterna).

Il gene mutato è localizzato sul cromosoma 15 di origine materna, all'interno di quella regione del genoma che si perde in circa il 70% dei pazienti. Questi dati dimostrano che le alterazioni di UBE3A sono responsabili, in quei pazienti, del manifestarsi della sindrome.

UBE3A codifica per una proteina, ubiquitina, coinvolta nell'ubiquitinazione: all'interno della cellula, le proteine non più necessarie vengono eliminate attraverso un complesso processo che prevede l'utilizzo dell'ubiquitina.

È possibile che la sindrome di Angelman sia dovuta ad un'anomala degradazione proteica durante lo sviluppo del cervello.

Esperimenti su topi nei quali sia stato eliminato UBE3A potranno chiarire questo punto.

Rimane del tutto da chiarire il fatto che UBE3A sembrerebbe espresso tanto dal cromosoma 15 derivante dalla madre che da quello derivante dal padre.

Ci si attenderebbe invece che la sindrome di Angelman sia causata da alterazioni di uno o più geni espressi solo dal 15 materno (nei pazienti con delezione del 15, questo è sempre quello derivante dalla madre).

È verosimile che durante lo sviluppo cerebrale sia funzionante solo il gene UBE3A derivato dalla madre.

Prof.ssa Orsetta Zuffardi

## Relazione e Bilancio dell'OR.S.A al 31/12/96

Cari soci,

la relazione al rendiconto del Tesoriere è sempre molto arida, ma nello stesso tempo molto interessante perché permette a tutti Voi di conoscere nei dettagli gli aspetti economici dell'OR.S.A alla quale attivamente partecipate.

Le entrate sono risultate più o meno in linea con le previsioni ed anche le spese non si sono discostate molto.

La spesa più significativa è stata naturalmente quella relativa al convegno di Ancona che ammonta a £.3.340.000.

Le spese bancarie, non per nostra volontà, sono leggermente aumentate ma siamo riusciti a contenere altre spese come per esempio le spese postali per la spedizione del giornalino grazie all'impegno del Credito Italiano.

Nelle entrate la voce più considerevole è relativa al versamento soci per l'importo di £.11.138.000.

Non avendo altro da aggiungere, Vi porgo i miei più cordiali saluti.

IL TESORIERE

Carlo Grilli

### ENTRATE

VERSAMENTI SOCI	£. 11.138.000
VERSAMENTI TERZI	£. 3.577.100
<b>TOTALE ENTRATE</b>	<b>£. 14.715.100</b>

### USCITE

SPESE CANCELLERIA	£. 430.200
SPESE NOTAIO	£. 250.000
BOLLA ARTSANA	£. 24.850
SPESE TELETHON	£. 569.200
TASSE POSTALI	£. 3.000
SPESE BANCARIE	£. 106.096
SPESE ASSICURAZIONE	£. 690.000
SPESE CONVEGNO AN	£. 3.340.000
<b>TOTALE USCITE</b>	<b>£. 5.413.346</b>
<b>DIFFERENZA</b>	<b>£. 9.301.754</b>
<b>TOTALE A PAREGGIO</b>	<b>£. 14.715.100</b>

## UN COMMENTO:

Nella relazione che ho presentato all'Assemblea Nazionale a Numana, avevo posto all'attenzione dei presenti la necessità di attivarci nel reperire fondi non solo attraverso il tesseramento dei parenti e degli amici (che pur tuttavia rimane la voce a bilancio più importante), ma anche attraverso iniziative (lotterie, mostre, spettacoli, ecc.) che permettendoci di far conoscere la S. di Angelman anche ai non addetti, poteva aumentare considerevolmente la possibilità di autofinanziamento.

Devo ammettere che la buona volontà unita all'intraprendenza ha degli effetti "miracolosi".

E così con l'aiuto delle festività natalizie, sono state organizzate delle lotterie, dei mercatini e delle mostre, che hanno contribuito a migliorare in modo considerevole e senza gravare sui bilanci familiari la cassa dell'OR.S.A.

Il Presidente

## RESPONSABILI REGIONALI

Ad un anno dalla nascita dell'OR.S.A., nell'incontro di Numana, il Presidente ha posto l'accento sull'opportunità di ampliare la struttura dell'associazione con la nomina di Responsabili Regionali.

L'esigenza nasce dalla considerazione che il continuo incremento di soci, la dislocazione su tutto il territorio nazionale e le attività da programmare, devono essere gestite su base regionale, dimodoché si crei una rete di collegamenti sempre più fitta che permetta ai soci di avere contatti telefonici più frequenti e meno costosi, di organizzare degli incontri socialmente utili e di programmare iniziative di promozione e sensibilizzazione a favore dell'OR.S.A..

A questo scopo, come stabilito dall'assemblea, per iniziativa del Tesoriere Sig. Carlo Grilli, con la preziosa collaborazione della Sig.na. Sabrina De Vescovi e della Sig.na. Giuliana Crisman ambedue di Trieste, alle quali va il nostro più sentito ringraziamento, l'agenzia pubblicitaria ADS GLEN di Udine, che gratuitamente ci ha messo a

disposizione la propria professionalità e la Compagnia di Assicurazione Meie che sponsorizzando la stampa, ci ha permesso di preparare un poster e un pieghevole che illustrano le problematiche della Sindrome e l'attività dell'associazione.

Questo materiale verrà distribuito a tutti i Responsabili Regionali, che così potranno organizzare con la collaborazione dei soci o di volontari delle iniziative promozionali a sostegno dell'OR.S.A..

I Responsabili Regionali sono:

**FRIULI VENEZIA GIULIA** - Sig. Carlo Grilli Trieste 040/630280

**VENETO** - Sig. Ivano Pillon Treviso 0422/306219

**LOMBARDIA - PIEMONTE** Sig. Amalto Milano 02/48001455

**TOSCANA** - Sig. Sandro Rafanelli Pistoia 0573/364026

**EMILIA ROMAGNA** - Sig. Sergio Avagliano Rimini (FO) 0541/25807

**UMBRIA** - Sig.ra. Gianna Ubaldi Amelia (TR) 0744/982215

**MARCHE** - Sig. Claudio Pacenti Senigallia (AN) 071/698476

**LAZIO** - Sig. Alessio Cappiello 0774/535129

**PUGLIA** - Sig. Giovanni D'Amore Conversano (BA) 080/4952593

**CALABRIA** - Sig. Domenico Scolaro Cittanova (RC) 0966/661359

**CAMPANIA** - Sig. Tommaso Prisco S. Gennaro Vesuviano (NA) 081/5286404123

**SICILIA** - Sig. Anastasio Dorangricchia Piana degli Albanesi (PA) 091/8575288

Se avete trovato che in questo elenco non è presente la Vostra Regione, avete l'opportunità di essere Voi a rappresentarla, semplicemente comunicandolo al Presidente.

## **VIDEOCASSETTE DELLA CONFERENZA DI NUMANA**

Il programma della Conferenza, oltre all'Assemblea Annuale dell'OR.S.A., svoltasi venerdì 22 novembre, si è articolato nei giorni di sabato 23 e domenica 24 in tavole rotonde che hanno avuto come protagonisti alcuni fra i migliori medici specialisti, provenienti da tutta Italia.

Si sono aperti i lavori con la Genetica, per proseguire con la Riabilitazione e si sono conclusi con le problematiche sull'Epilessia.

Per mantenere una memoria storica e per dare informazione a quanti non hanno potuto partecipare (genitori o medici), è stato videoregistrato tutto il convegno.

Ora (purtroppo con ritardo per problemi di costi dati dal notevole numero di cassette), sono disponibili le videocassette della conferenza e sono così suddivise:

n° 2 Videocassette dell'Assemblea Annuale dell'OR.S.A. per 240 minuti di registrazione.

n° 5 Videocassette della Conferenza che comprendono le giornate di sabato 23 e domenica 24 per 600 minuti di registrazione.

n° 1 Videocassetta che riprende un po' tutti i bambini presenti al Congresso.

Data l'impossibilità di estrapolare i singoli interventi dei medici, proponiamo l'acquisto delle cinque videocassette della Conferenza + quella dei bambini ad un costo complessivo di £.120.000 per i soci e di £.200.000 per i non soci (comprensivo di spese di spedizione).

Per coloro che non avevano già prenotato a Numana le Videocassette, si prega di prenotarle telefonando al Presidente allo 0422/306219 ore pasti.

I soci che a Numana avevano prenotato le videocassette e che avevano versato l'acconto di £.50.000, sono pregati di fare un versamento a saldo nel Conto Corrente all'OR.S.A. di £.70.000 specificando nella causale: Videocassette.

## **COMUNICAZIONE AUMENTATIVA ALTERNATIVA**

Uno dei problemi connessi alla S.A. è la quasi assenza di linguaggio. Sebbene non siano presenti malformazioni che lo pregiudichino e che le capacità fono-articolatorie siano integre, la capacità di produrre parole è limitatissima(3-5) ed è forse dovuta all'incapacità di coordinamento celebrum-muscolare.

Però noi tutti sappiamo che la voglia di comunicare dei nostri bambini è molto più grande delle loro possibilità, ma non possiedono lo "strumento per farlo". Ma per chi non ha lo "strumento del linguaggio

(sordomuti) , sono stati elaborati dei sistemi di comunicazione gestuale che permettono di comunicare in modo veloce e completo ; e, pertanto, potremo pensare di insegnarlo ai nostri figli.

Ma i nostri bimbi , oltre che incapaci di comunicare con le parole, nell'80% dei casi soffrono di epilessia, hanno un ritardo psicomotorio grave e una difficoltà di coordinamento generale che mal si sposano con un linguaggio gestuale dove la rapidità e la precisione del movimento, uniti all'interpretazione sono fondamentali.

Un metodo basato sulla comunicazione gestuale è attualmente utilizzato in Inghilterra nella Sindrome di Angelman ed è chiamato "makaton".

In occasione della mia partecipazione nell'ottobre 96 al congresso dell'ASSG in Inghilterra, ho potuto parlare con alcuni genitori i cui bambini utilizzano tale metodo e a conferma delle difficoltà di apprendimento dei metodi di comunicazione gestuale, mi dissero che il "vocabolario" che conoscevano i loro bambini era di circa 15-20 gesti. Al Congresso di Numana nella tavola rotonda sulla riabilitazione, abbiamo avuto l'opportunità di ascoltare la Dr.ssa. Aurelia Rivarola, Direttore del Centro Benedetta D'Intino di Milano e di conoscere cos'è la Comunicazione Aumentativa e Alternativa (C.A.A.).

Si tratta di modalità operative, tecniche e strategie di comunicazione particolari, aggiuntive o sostitutive del linguaggio orale, basate sulla comunicazione tramite immagini.

Queste tecniche e strategie di comunicazione sono strutturate e sviluppate in funzione della persona che le utilizzerà e possono evolversi nel tempo, adeguandosi alla capacità e all'esigenza di comunicazione.

Ora in Italia ci sono una decina di bambini con S.A. che utilizzano tecniche di C.A.A., con risultati più che soddisfacenti.

Personalmente posso dire che mia figlia Sara prima di conoscere e di utilizzare le tecniche di C.A.A. non aveva la possibilità di "dire" che a scuola era stata messa in castigo !!!, o "dirmi" "grazie" per averle dato dei fogli per disegnare che lei mi aveva chiesto, o ancora di "dirmi" che un giocattolo era "divertente": ora può.

Visto il grande interesse che la Dr.ssa. Rivarola ha suscitato a Numana e non solo per la mia positiva esperienza, nell'occasione della Mostra-Convegno Nazionale "HANDImatica" svoltosi a Bologna dal 30 Gennaio al 1 Febbraio, dove la dottoressa relazionava nel work shop "I supporti tecnologici alla comunicazione alternativa simbolica", ho colto l'occasione per discutere con la Dr.ssa. Rivarola

sull'opportunità di programmare dei corsi di formazione in C.A.A. per riabilitatori e genitori di bambini affetti da S. di Angelman.

Accettando la mia proposta, la Dr.ssa. Rivarola, mi ha spiegato che il corso dà le conoscenze necessarie per sviluppare un progetto "attorno" bambino. Questo progetto deve coinvolgere non solo i genitori, ma anche i terapisti (Logopedista, Psicomotricista, ecc.) e la scuola (Insegnante di classe o di sostegno).

Pertanto per partecipare è indispensabile almeno il binomio terapeuta-genitori.

Per i partecipanti (genitori-terapisti) è previsto che durante il Congresso Nazionale, nell'ambito della C.A.A. vengano già messe a confronto le prime esperienze, ed un nuovo incontro di supervisione dopo alcuni mesi per correggere o migliorare le strategie d'intervento.

Il primo corso avrà luogo a Milano presso la sede del Centro Benedetta D'Intino, per i genitori sarà: sabato 20 Settembre dalle ore 9 alle ore 14. Per i terapisti, sarà nei giorni 3 e 4 Ottobre.

Se le richieste di partecipazione saranno numerose, per agevolare i più lontani verrà organizzato un'altro corso a Napoli presso un Istituto di Riabilitazione, ma se il numero non lo permetterà, sarà organizzato solo quello di Milano.

#### **Corso per genitori**

Durata del corso 1 gg.

Costo £. Gratis

#### **Corso per Logopedisti**

Durata del corso 2 gg.

Costo £.200.000 + I.V.A.

Max partecipanti n° 20/25

Per i Logopedisti dipendenti U.L.L.S., c'è la possibilità che le spese di partecipazione e le giornate di partecipazione siano riconosciute e pertanto a carico dell'Azienda di appartenenza.

Per i Logopedisti non dipendenti, ma convenzionati a cui le U.L.L.S. non riconoscano un rimborso spese, si raccomanda di evidenziarlo nel modulo di preiscrizione.

Chi fosse interessato a partecipare, è pregato di compilare il modulo allegato e di inviarlo a ½ posta all'OR.S.A entro il 10 Settembre

Per eventuali altre informazioni, telefonare al Presidente allo 0422/306219-- fax 0422/420850.

## INCONTRO CON IL MINISTRO DELLA SANITÀ ON. ROSY BINDI

Cari amici, in occasione di un incontro del Ministro della Sanità On. Rosy Bindi con le più significative Associazioni di Volontariato presenti nel territorio di Treviso, ho avuto l'opportunità di presentare la nostra associazione, i nostri progetti, le nostre aspettative e di spiegare l'aspetto medico della Sindrome della quale il Ministro non era a conoscenza.

Il Ministro ha ben accolto ciò che ho illustrato e soprattutto si è resa disponibile per un maggior approfondimento.

Ho esposto il problema delle diagnosi tardive e quindi della scarsa conoscenza da parte dei medici della Sindrome stessa, e Lei si è fatta carico di valutare la possibilità di un intervento di sensibilizzazione del Ministero presso gli Istituti Ospedalieri Italiani.

Per quanto riguarda il riconoscimento dell'invalidità civile dei bambini affetti, ho fatto presene le incongruenze di alcune Commissioni Mediche che non riconoscono l'invalidità, e ho chiesto che la S. di Angelman venga inserita in quelle categorie di patologie a cui viene riconosciuta l'invalidità al 100%. Abbiamo anche parlato sull'opportunità di avviare un protocollo di lavoro per il recupero dei nostri bambini e mi è parsa molto disponibile e attenta al problema.

Tutto sommato è stato un incontro molto positivo che spero porti presto dei buoni frutti.

Successivamente a questo incontro ho avuto un colloquio con la Dr.ssa. Miotto, Consigliere Regionale e collaboratrice dell'On. Rosy Bindi a cui ho consegnato tutto il materiale a disposizione sulla Sindrome e ho approfondito i temi toccati con il Ministro.

Nel corso del colloquio è emersa la possibilità che al prossimo Congresso dell'OR.S.A. possa intervenire il Ministro.

Io spero vivamente che questo possa accadere, in quanto ognuno di noi potrà avere l'occasione di esporre direttamente i propri problemi, e indirettamente l'OR.S.A. ne beneficerà in termini d'immagine.

## INCONTRO TELETHON

IL 21 novembre scorso a Napoli, abbiamo partecipato ad un primo incontro promosso dal Comitato promotore Telethon con 35 Associazioni di malattie genetiche, dove sono stati affrontati argomenti che avevano a che vedere con la ricerca scientifica di Telethon, i criteri di selezione e di finanziamento della stessa e la possibilità di interazione tra le Associazioni di malattie genetiche e il Comitato stesso.

Ne è risultato un dibattito interessante e potenzialmente produttivo di effetti di crescita per tutti i presenti.

La riunione si è conclusa con un appuntamento ad una data da destinarsi per la definizione di alcuni possibili obbiettivi operativi di comune interesse.

La riunione in programma, si è svolta Domenica 20 Aprile a Roma nella sede del Comitato promotore Telethon.

Il programma prevedeva nella prima parte una presentazione all'Assemblea dei Presidenti della propria Associazione e nella seconda parte la presentazione da parte di un rappresentante di Telethon di una proposta relativa a corsi di formazione per lo sviluppo di una cultura manageriale e della raccolta fondi nelle Associazioni e una proposta di uno schema operativo di collaborazione per "Telethon 97".

La prima parte della riunione è servita essenzialmente per conoscersi e per capire le problematiche e il modo di operare di ciascuna Associazione e per far emergere alcuni temi comuni.

Nella seconda parte, il Dott. Nicolò Contucci, Direttore organizzativo di Telethon, ha parlato sulla necessità che le Associazioni di volontariato crescano in capacità manageriali, perché indipendentemente dalla patologia a cui fanno riferimento, la possibilità di essere incisivi nel raggiungimento dello scopo sociale si misura nella capacità di raccolta dei fondi.

Ma per poter aumentare in modo considerevole la raccolta, un'Associazione deve reinvestire su se stessa parte dei fondi raccolti per permetterLe di organizzare una struttura organizzativa stabile che si occupi a tempo pieno dell'Associazione stessa.

Però per fare ciò c'è la necessità di avere un bilancio che superi almeno i 100 milioni, ed allora si può pensare ad assumere una persona che formata opportunamente con corsi per manager del No Profit, possa mettere a punto le proprie conoscenze e capacità a beneficio dell'Associazione.

A questo scopo il Comitato promotore Telethon in collaborazione con un'agenzia specializzata di Stresa, ha programmato un corso per manager No Profit per 20 persone della durata di 6 fine settimana.

Il costo di questo primo corso sarà a totale carico di Telethon, e le Associazioni che potranno inviare un loro incaricato saranno scelte dal Comitato stesso.

Uno dei temi comuni emersi dalla presentazione delle Associazioni, è stato la difficoltà di accedere ai mezzi d'informazione per divulgare le problematiche delle patologie ed i programmi delle Associazioni.

Il Comitato promotore Telethon, nella programmazione di "Telethon 97" ha previsto che le Associazioni che aderiranno alle iniziative (di piazza, televisive, stampa) promosse durante la maratona, saranno inserite in tutto il materiale pubblicitario e medico scientifico che il Comitato a proprio carico, produrrà e distribuirà in tutta Italia.

La riunione si è conclusa con un appuntamento a data da destinarsi, per approfondire ulteriormente queste problematiche.

A conferma di quanto sopra, nella giornata di Lunedì 21 Aprile, sono stato invitato da Telethon a partecipare assieme ad altre Associazioni ad una trasmissione televisiva a Tele Verona, una emittente del Veneto, ed ho potuto illustrare cos'è la S. di Angelman, cos'è l'OR.S.A. e i suoi programmi.

Credo che una collaborazione tra L'OR.S.A. ed il Comitato promotore Telethon, possa senz'altro aiutarci a diffondere la conoscenza sulla Sindrome, a sensibilizzare l'opinione pubblica sulle nostre aspettative e potrà avere un proficuo sviluppo.

## CONVOCAZIONE DELL'ASSEMBLEA ANNUALE DELL' OR.S.A.

Cari amici,  
ho il piacere di invitarVi all'Assemblea annuale dell'OR.S.A., che avrà luogo nella riviera adriatica presso l'Hotel Serena Majstic a Pescara nei giorni 24/25/26 Ottobre 1997.

Come noterete, non torneremo nell'Hotel che ci ha ospitati lo scorso anno perché era già prenotato per un altro congresso, ma spero che ci troveremo altrettanto a nostro agio.

La data della convocazione è stata anticipata di un mese sperando di trovare delle condizioni meteorologiche più favorevoli.

L'appuntamento è per tutti al pranzo (ore 13) di venerdì 24.

Le tavole rotonde in programma, analizzeranno vari aspetti del tema conduttore di quest'anno: **La Riabilitazione.**

Alle "tavole rotonde", parteciperanno medici e specialisti che saranno a disposizione per rispondere alle domande dei presenti.

Spero che anche in questa occasione, vogliate partecipare con tutta la famiglia, così da trasformare un'importante appuntamento in una vacanza.

Per dare un aiuto ai genitori che verranno con i bambini, saranno presenti alcuni volontari che si occuperanno di loro e aiuteranno noi tutti.

Ma siccome desideriamo che le mamme e i papà possano seguire i lavori delle tavole rotonde liberi dal pensiero dei loro figli, abbiamo pensato di dare un'agevolazione in più: per ogni nucleo familiare che verrà con un accompagnatore di fiducia (baby sitter, sorelle, nonne, amici), che avrà l'impegno di accudire il bambino nei momenti delle tavole rotonde, sarà praticato lo sconto del 50% sulla quota di partecipazione dell'accompagnatore.

La conclusione dei lavori sarà il pranzo (ore 12) di domenica 26, così da permettere un agevole rientro.

La sistemazione nell'Hotel Serena Majestic, sarà in camere/appartamenti a 2/3/4 letti con servizi privati, telefono, balcone.

Trattamento di pensione completa con servizio di ristorante al tavolo (menu a base di carne composto da bis di primi, un secondo a scelta tra due piatti con relativi contorni, frutta a pranzo e dolce a cena, bevande incluse - acqua minerale e vini doc abruzzesi - caffè escluso).

Disponibilità della sala convegni attrezzata per tutta la durata dell'Assemblea.

La quota globale di partecipazione all'Assemblea (giorni 24/25/26) per persona è di £. 200.000

Supplemento in camera singola £. 70.000

Quote in 3/4° letto: bambini 0/3 anni £.75.000; bambini 3/8 anni £. 120.000; dagli 8 anni in poi £. 170.000.

Per dare la propria adesione all'assemblea, Vi preghiamo di compilare la scheda di adesione allegata, di effettuare un versamento pari al 50% dell'importo, sul C.C.P. n° 390310 o presso il Credito Italiano C.C. n° 70.000/925 intestato a OR.S.A. Organizzazione Sindrome di Angelman 31100 Treviso, e indicando nella causale del versamento: (**Assemblea annuale 1997**), e di inviare all'OR.S.A la scheda di adesione con allegata la copia (**NON L'ORIGINALE**) del

versamento effettuato, entro e non oltre il 30 Settembre.

Se altre persone di Vs. conoscenza desiderassero partecipare (ad es. amici, parenti, medici, terapisti), Vi preghiamo di fotocopiare la scheda di adesione e di inviarla con le medesime modalità.

Il saldo dell'importo, verrà effettuato in Hotel prima della partenza.

## TESSERAMENTO 1997

Come avete già potuto leggere nella relazione al bilancio 96', la principale fonte di finanziamento per l'OR.S.A. è l'autotassazione dei soci (leggi: genitori).

Ma come, nell'Assemblea generale, mi sono già espresso, c'è la necessità di trovare fonti di finanziamento alternative e pertanto dobbiamo aumentare il numero dei soci-non genitori.

Per realizzare questo progetto, ogni socio potrebbe impegnarsi a inscrivere almeno altri 5 nuovi soci, facendo opera di sensibilizzazione fra gli amici, i parenti, ecc.

Se questo si realizzerà, avremo maggiori possibilità economiche che permetteranno all'Organizzazione un maggiore sviluppo.

Per coloro che non lo avessero già fatto, ricordo che l'iscrizione dovrebbe essere rinnovata annualmente e che l'Assemblea generale ha stabilito che la quota minima d'iscrizione all'OR.S.A. rimane invariata a £.30.000.

## CONVENZIONE MEIE

Nei colloqui intercorsi con il Dott. Albanassi della Meie Assicurazioni di Trieste per la sponsorizzazione del materiale pubblicitario dell'OR.S.A., sono stati approfonditi altri temi di reciproco interesse che trovando positive e concrete risposte, mi hanno indotto a sottoscrivere una convenzione fra l'OR.S.A. e la MEIE ASSICURAZIONI.

Qualcuno si chiederà quali erano i temi che potevano interessare un'Organizzazione di volontariato; sostanzialmente uno: il "dopo di noi".

Questo problema, fortunatamente trova alcune volte soluzione nelle strutture (Centri di accoglienza, Istituti, Cooperative, ecc.) presenti nel territorio, che garantiscono quell'ambiente protetto di cui i nostri figli da adulti necessiteranno.

Ma siccome non avranno una capacità di reddito autonomo (tralasciando la pensione di invalidità), per garantire loro un minimo di aiuto economico, dovremmo programmare per tempo un fondo pensione.

L'importanza per l'OR.S.A. di stipulare una convenzione con un gruppo assicurativo presente in tutto il territorio nazionale, è di dare l'opportunità a ogni socio che lo desidera, di sottoscrivere delle polizze di assicurazione con delle condizioni particolarmente favorevoli che altrimenti, singolarmente, non sarebbero ipotizzabili.

Basti pensare che la convenzione, lasciando ogni socio libero di scegliere la forma e il valore del contratto, ne fissa il valore di retrocessione al 90%.

Chi fra i soci fosse interessato ad approfondire l'argomento, può (richiedendolo al Presidente) avere copia della Convenzione e recandosi in una qualsiasi Agenzia MEIE in Italia, elaborare gratuitamente un piano pensionistico personalizzato.

### **PS NOTIZIA DELL'ULTIMO MINUTO:**

*All'assemblea annuale saranno presenti il Dott. Albanassi e un funzionario che gratuitamente a chiunque lo desideri, illustreranno le opportunità dei piani pensione personalizzati.*