

SOMMARIO

Lettere dai genitori	2
Handicap e legislazione	4
Medicina e aspetti riabilitativi	10
Incontri e convegni	13
Come può, anche Lei, aiutarci	14

CON IL GRUPPO, PIU' FORZA!

Anno 1, Numero 2

Ottobre 2002

Carissimi amici, è la prima volta che provo a mettere i miei pensieri riguardo alla malattia di mio figlio sulla carta e voglio condividerli con voi, perché io a differenza di Ivano Pillon non sono un buon oratore e quindi provando in questo modo, forse riesco meglio ad esprimere le mie sensazioni. Innanzi tutto vorrei affermarvi che sono veramente fiero di quanto siamo stati capaci di costruire insieme, abbiamo creato veramente una grande famiglia OR.S.A., certo con qualche difficoltà, ma abbiamo raggiunto delle belle mete, considerando che la nostra associazione ha appena sette anni di operato. Infatti, quando abbiamo costituito l'OR.S.A. eravamo circa venti famiglie e mi viene spontaneo paragonare la nostra associazione a un bambino Angelman, all'inizio pieno di insicurezze, in equilibrio precario, quasi a dire un passo avanti e due indietro, grandi affanni per imparare e per trovare delle strategie per farsi capire e cercare uno strumento di comunicazione, ma testardo e determinato nei suoi interessi e alla fine tutta questa tenacia è stata ricompensata; oggi siamo in grado di arrivare un po' dappertutto, vantiamo di un'ottima credibilità sia in Italia che all'estero, sia per quando concerne i medici, le istituzioni, le altre associazioni.

Quando ancora non era stata costituita l'associazione, ero già stato in Inghilterra, mi ero documentato molto sulla sindrome, quindi conoscevo quasi tutte le difficoltà che la sindrome comportava, infatti, mio figlio ha avuto non poche difficoltà, ma quando in uno dei nostri convegni nazionali abbiamo invitato la Signora Angelman, tutto quello che avevo acquisito in quegli anni non era niente in confronto a quanto mi ha dato quel convegno a Pescara. Infatti l'ultima cosa che mi aspettavo era un'esperienza emotiva, pensavo che fosse solo per "nuovi" genitori, o per quelli con bambini molto piccoli. A Pescara, trovai che potevo esprimere il dolore di questa cosa terribile che mi era capitata (avere un figlio handicappato), e sentirmi accettato da una "famiglia allargata" comprensiva, formata da circa un centinaio di persone. Vedere Audrey Angelman, abbracciata a bellissimi bambini Angeli, sentire le loro espressioni gutturali (così familiari alle mie orecchie!) e sentire un feeling istantaneo con le altre famiglie sono state esperienze che nessun libro, e nessun video potrà replicare. "Dopo questo convegno sono stato tornato a casa con una serenità d'animo e con la consapevolezza che non ero solo e in certo modo preparato ad accettare le difficoltà che mio figlio ha, ma andava incontro ed accettarlo per quello che era, ma con la voglia di fare. Infine, voglio ricordare per ultimo che ci ha dato la dottoressa Rivarola con la nostro convegno con l'intervento del Prof. Wagstaff e con la partecipazione di tante famiglie che non ero quanto avevamo appreso in Finlandia si sono riaccese le mie speranze che forse si potrà avverare un sogno che non ho mai osato esprimere. Invece, voglio ricordare per ultimo che ci ha dato la dottoressa Rivarola con la CAA. Lo strumento di comunicazione non verbale dei nostri figli. Io in special modo ho dovuto ricredermi su mio figlio, ho scoperto delle grandi potenzialità, in particolar modo ho incominciato a trattarlo da persona normale con un suo pensiero tutto questo grazie all'intervento di CAA. In virtù di queste mie sensazioni vi chiedo ancora una volta di far crescere ancora di più l'OR.S.A., infatti, l'OR.S.A. cresce soprattutto grazie a voi che dedicate un grande spazio della vostra vita a questa associazione, non importa la mansione o l'incarico, ciò che realmente conta è esserci e rendersi utile. Spero che molte persone comprendano bene questi pensieri, di fronte agli impegni e ai doveri che comporta una famiglia, non rinunciate alla vostra inesauribile fonte di entusiasmo e sollecitudine che spesso, solo chi conosce il disagio e la malattia, la sfiducia e lo scoraggiamento, riesce a far emergere con forza e decisione. Approfittate, di questa occasione per ringraziare personalmente la responsabile regionale della Sicilia sig.ra Rubino, che sebbene sia una giovane mamma alle prime esperienze, ha svolto un lavoro eccezionale, riuscendo a coinvolgere quasi tutte le famiglie siciliane, dove, precedentemente, gli sforzi fatti da noi e dal dott. Elia non erano mai riusciti a tanto. Spero, che le mie sensazioni siano condivise anche da voi, perciò, al convegno nazionale di quest'anno vi aspetto in massa.

Tommaso Prisco

CONGRESSO
NAZIONALE
8/9/10 NOVEMBRE 2002

LETTERE DAI GENITORI

Cari amici dell'O.R.S.A.,

Come mamma di un giovane affetto da sindrome di Angelman di 23 anni, desidero comunicarvi la mia personale esperienza perché essa possa essere di aiuto a chi ha figli più piccoli. A proposito dell'articolo "HANDICAP E LEGISLAZIONE" apparso sul giornalino "LA VOCE DELL'ORSA" (anno 1 n° 1 giugno 2002), Marcello a 18 anni fu visitato dall'apposita Commissione Medica, per il riconoscimento dell'invalidità civile.

Gli fu assegnata la pensione d'invalidità, unitamente all'indennità di accompagnamento che già percepiva, ma solo per cinque anni. Cioè, la Commissione decise che al compimento del 23° anno d'età avrebbe di nuovo rivisto il ragazzo, rivalutando la sua situazione.

Ora questa visita è già stata fatta ed è andato tutto bene, ma questa volta noi familiari ci siamo preventivamente procurati una copiosa documentazione su cos'è la S.A. e sulle sue conseguenze, documentazione che ci hanno gentilmente preparato i medici che seguono nostro figlio e di cui non eravamo in possesso quando ci presentammo alla visita precedente.

Consiglio pertanto ai colleghi-genitori di presentarsi presso le Commissioni Mediche non con la sola diagnosi ma anche con la certificazione di quanto comporta questa Sindrome, che purtroppo non è ancora ben conosciuta da tutti.



Noi addirittura abbiamo spedito tutta questa documentazione (importante è il certificato del medico di base) alla Commissione Medica, quando abbiamo fatto domanda di revisione della pratica, cioè qualche mese prima del compimento del 23° anno di età.

In questo modo la Commissione ha avuto tutto il tempo necessario per analizzarla a dovere.

Nella speranza di essere stata utile a qualche famiglia, invio i migliori saluti a tutti.

Anna De Maria Gnudi

@@@@@@@@@@@@@@@@

Secondo incontro O.R.S.A. delle famiglie siciliane

Dopo circa sei mesi dal primo incontro, il 22/09/2002 si è tenuto a Troina (EN) in Sicilia presso la Cittadella dell'Oasi il secondo incontro O.R.S.A. delle famiglie siciliane, al quale hanno aderito anche famiglie calabresi.

L'incontro è voluto essere momento di incontro per le famiglie, ma questa volta ha anche avuto valenza informativa per coloro i quali nel settore medico e riabilitativo incontrano o potrebbero incontrarsi con le problematiche che la sindrome comporta. Questa volta l'invito è stato allargato ai medici, pediatri, logopedisti, insegnanti di sostegno, assistenti sociali. Così facendo si è voluta dare loro occasione di conoscere la sindrome più da vicino e di coglierne le sfaccettature per avvicinarsi ad essa con il giusto approccio. E' per questo motivo che avrei gradito una più corposa partecipazione di medici, partecipazione per nostra sfortuna alquanto deficitaria.

L'incontro si è diviso in due parti, una durante la mattina che ha visto gli interventi:

Dr. C. Romano che ha trattato l'argomento "Quello che oggi il pediatra dovrebbe sapere sulla genetica e sulla assistenza del bambino con Sindrome di Angelman".

Dr.ssa M. Bianco che ha trattato l'argomento: "Aspetti di riabilitazione neuromotoria nella sindrome di Angelman."

Sig.ra M. Marchese terapeuta della riabilitazione, che ha trattato l'argomento della Comunicazione Aumentativa Alternativa.

Dopo ogni rispettivo intervento, coloro i quali erano presenti hanno potuto cogliere l'occasione per volgere delle domande e chiarire i loro dubbi.

La giornata ha avuto seguito con una tavola rotonda durante la quale ci hanno fatto il gradito piacere di voler intervenire l'ideatore dell'Oasi di Troina Padre Ferlauto, il Direttore Sanitario dell'IRCCS Dr. Stefano Reggio, il Vicedirettore Scientifico IRCCS Oasi Dr. Maurizio Els.

Durante questa seconda parte ci si è accostati a tematiche altrettanto interessanti. Si è voluto sottolineare qual è lo spirito dell'OR.S.A., e cioè quello di informare tutti medici, terapisti, insegnanti di sostegno, assistenti sociali, autorità competenti dell'esistenza sul nostro territorio di



una così poco conosciuta sindrome i cui sintomi deficitano in maniera seria coloro i quali ne rimangono affetti. Intento dell'OR.S.A. è anche quello di formare personale che possa aiutare le famiglie nell'estenuante lavoro quotidiano che devono affrontare vivendo la sindrome; formare terapisti e per questo che l'OR.S.A. promuove dei corsi di Comunicazione Aumentativa a proprie spese per i terapisti che seguono ragazzi con la sindrome. Infine la sensibilizzazione dell'opinione pubblica e di cercare l'aiuto nelle Istituzioni che in alcune parti del nostro territorio sono quasi inesistenti.

Io stessa mi trovo in prima persona spessissimo a dover raccogliere la richiesta d'aiuto di molte famiglie che non sono seguite come vorrebbero o che non hanno vicino casa il benché minimo aiuto assistenziale. Le famiglie che vivono nei piccoli centri della Sicilia

all'Oasi si sentono ben seguite ma al rientro a casa si sentono sole ad affrontare una problematica che nessuno di loro ha i mezzi per poter gestire. Quindi è proprio per questo che noi tutte famiglie dell'OR.S.A. ci sentiamo di appoggiare pienamente l'idea che vengano creati dei satelliti dell'Oasi in diverse parti della Sicilia per poterci sentire aiutati anche lontano da Troina.

Voglio cogliere l'occasione per rivolgermi a coloro i quali possono fare qualcosa affinché ciò sia possibile. Noi dal canto nostro ce la metteremo tutta per toccare la sensibilità di chi di dovere. Il cammino non sarà certo dei più facili ma noi non demorderemo. Vorrei cogliere l'occasione per ringraziare ancora una volta l'OASI per l'ospitalità, il Dottor Maurizio Elia per il suo paziente aiuto, i volontari che hanno intrattenuto i nostri ragazzi, e tutti coloro i quali sono intervenuti perché hanno dimostrato sensibilità ed interesse.

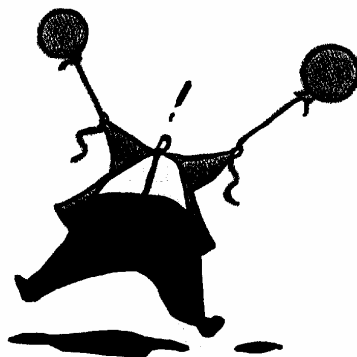
Mi auguro che l'incontro di Troina abbia fatto emergere la necessità di informazione che c'è in tutti, e quanto siano importanti gli incontri piccoli o grandi, regionali o nazionali.

Ecco perché invito tutti e soprattutto i miei conterranei a partecipare numerosi al prossimo incontro a Trevi 8/9/10 novembre 2002 perché solo con la nostra presenza potremo dare "VOCE" ai nostri figli, potremo avanzare richieste, proporre delle iniziative, inoltre potremo confrontarci e parlare con altre famiglie sicuri di essere capiti perché vivono il nostro stesso problema.

Per concludere vorrei ringraziare il Presidente Ivano Pillon ed il Vice presidente Tommaso Prisco per la fiducia che mi hanno dimostrato.

Arrivederci a Trevi

Lisa Rubino Sanzaro



HANDICAP E LEGISLAZIONE

Roberto Rossi ci scrive:

Un aspetto assai importante e talvolta sconosciuto delle ns. problematiche riguarda le "agevolazioni" anche a seguito della Legge 388 "Finanziaria 2001". In particolare:

- IVA 4% sull'acquisto di veicoli, nuovi ed usati;
- detrazione IRPEF del 19% delle spese sostenute per l'acquisto del veicolo;
- esenzione del pagamento del bollo auto;
- esenzione dall'imposta di trascrizione e di registro (immatricolazione auto).



GUIDA ALLE AGEVOLAZIONI FISCALI PER I DISABILI

Le guide della serie "L' Agenzia informa" sono pubblicate dall' Agenzia delle Entrate - Ufficio Relazioni Esterne - Sezione prodotti editoriali.

Per ulteriori informazioni: www.agenziaentrate.it

I dati sono aggiornati al 15 aprile 2002.

QUALI SONO LE AGEVOLAZIONI

In questi ultimi anni le leggi finanziarie si sono dimostrate sempre più sensibili ai problemi dei disabili ampliando e razionalizzando le agevolazioni fiscali previste per loro. L' ultima legge finanziaria per il 2002, la legge 28 dicembre 2001, n. 448, non è stata da meno, infatti ha maggiorato in modo consistente l' importo della detrazione per i figli a carico se questi sono portatori di handicap e prevista una nuova detrazione a favore dei sordomuti. Nel testo che segue sono esposte in dettaglio le istruzioni per poter utilizzare al meglio tutte le agevolazioni previste. In base al recente riordino della normativa, le principali agevolazioni sono:

- **per i figli a carico**
 - dal 2002, per ogni figlio portatore di handicap, una speciale detrazione pari a 774,69 euro
- **per i veicoli**
 - la possibilità di detrarre dall' Irpef il 19% della spesa sostenuta per l' acquisto
 - l' Iva agevolata al 4% sull' acquisto
 - l' esenzione dal bollo auto
 - l' esenzione dall' imposta di trascrizione al Pra
- **per gli altri mezzi di ausilio e i sussidi tecnici e informatici**
 - la possibilità di detrarre dall' Irpef il 19% della spesa sostenuta per l' acquisto
 - l' Iva agevolata al 4%
 - la possibilità di detrarre le spese di acquisto e mantenimento (quest' ultime in modo forfetario) del cane guida per i non vedenti
 - la possibilità di detrarre dall' Irpef il 19% delle spese sostenute per i servizi di interpretariato dei sordomuti
- **per l' abbattimento delle barriere architettoniche**
 - proroga per il 2002 della detrazione d' imposta (del 36%) per le spese sostenute per la realizzazione degli interventi finalizzati all' abbattimento delle barriere architettoniche
- **per l' assistenza personale**
 - la possibilità di dedurre dal reddito complessivo gli oneri contributivi (fino all' importo massimo di lire 3 milioni pari a E 1.549,37) versati per gli addetti ai servizi domestici e all' assistenza personale o familiare.



1. CHI SONO I DISABILI AMMESSI ALLE AGEVOLAZIONI PREVISTE PER IL SETTORE AUTO

L' area dei disabili che hanno diritto alle agevolazioni per il settore auto è stata notevolmente ampliata. In particolare, sono ora ammessi alle agevolazioni le seguenti categorie di disabili:

1. i non vedenti sordomuti
2. i disabili con handicap psichico o mentale titolari dell' indennità di accompagnamento
3. i disabili con grave limitazione della capacità di deambulazione o affetti da pluriamputazioni
4. i disabili con ridotte o impedito capacità motorie.

Salvo che per i disabili con ridotte o impedito capacità motorie, il diritto alle agevolazioni spetta, per espressa disposizione di legge, senza necessità che l'auto sia adattata.

I **non vedenti** sono coloro che sono colpiti da cecità assoluta o che hanno un residuo visivo non superiore ad un decimo ad entrambi gli occhi con eventuale correzione: in tale categoria devono comprendersi i disabili indicati agli articoli 2, 3 e 4 della legge 3 aprile 2001, n. 138. I citati articoli individuano esattamente le varie categorie di non vedenti, fornendo la definizione di ciechi totali, di ciechi parziali e di ipovedenti gravi.

Per quanto riguarda i **sordomuti**, l'articolo 1 della legge n. 68 del 1999 definisce tali coloro che sono colpiti da sordità alla nascita o prima dell'apprendimento della lingua parlata.

I **disabili di cui ai punti 2 e 3** sono quelli che versano in una situazione di handicap grave prevista dal comma 3 dell'articolo 3 della legge n. 104 del 1992-104/92 che si ha quando la minorazione fisica, psichica o sensoriale - stabilizzata o progressiva, che è causa di difficoltà di apprendimento, di relazione o di integrazione lavorativa e tale da determinare un processo di svantaggio sociale o di emarginazione - abbia ridotto l'autonomia personale, correlata all'età, in modo da rendere necessario un intervento assistenziale permanente, continuativo e globale nella sfera individuale o in quella di relazione. La condizione di handicap grave deve essere certificata con verbale dalla commissione per l'accertamento dell'handicap (di cui all'art. 4 della citata legge n. 104/1992) presso la ASL.

SALVO CHE PER I DISABILI CON RIDOTTE O IMPEDITE CAPACITÀ MOTORIE, IL DIRITTO ALLE AGEVOLAZIONI SPETTA, PER ESPRESSA DISPOSIZIONE DI LEGGE, SENZA NECESSITÀ CHE L'AUTO SIA ADATTATA

In particolare i disabili di cui al punto 3 sono quelli che versano in una situazione di handicap grave derivante da patologie (ivi comprese le pluriamputazioni) che comportano una limitazione permanente della deambulazione. Pertanto nell'ambito di questa categoria rientrano anche i **disabili con impedito o ridotte capacità motorie** che risultino però affetti da grave limitazione della capacità di deambulazione come sopra precisato. Viceversa, per i disabili con ridotte o impedito capacità motorie che non risultino, contemporaneamente, "affetti da grave limitazione della capacità di deambulazione", il diritto alle agevolazioni continua ad essere condizionato all'adattamento del veicolo. Nel seguito di questo capitolo esporremo dapprima le agevolazioni che si riferiscono alla generalità dei disabili, e successivamente daremo le indicazioni riguardanti i disabili, affetti da ridotte capacità motorie, per i quali continua a valere il requisito dell'adattamento.

2. PER QUALI VEICOLI

Le agevolazioni previste per il settore auto, possono essere riferite a seconda dei casi (vedi la tabella riportata a fine capitolo) oltre agli autoveicoli anche ai seguenti veicoli:

- motocarrozette
- autoveicoli o motoveicoli per uso promiscuo, o per trasporto specifico del disabile
- autocaravan (solo per la detrazione Irpef del 19%)

3. LA DETRAIBILITÀ AI FINI IRPEF DELLE SPESE PER MEZZI DI LOCOMOZIONE

Spese di acquisto

Le spese riguardanti l'acquisto dei mezzi di locomozione dei disabili danno diritto a una detrazione di imposta pari al 19% del loro ammontare. Per mezzi di locomozione s'intendono le autovetture, senza limiti di cilindrata, gli altri veicoli sopra elencati, usati o nuovi. La detrazione compete una sola volta (cioè per un solo veicolo) nel corso di un quadriennio (decorrente dalla data di acquisto) e nei limiti di un importo di 35 milioni (€ 18075,99). È possibile riottenere il beneficio per acquisti effettuati entro il quadriennio, qualora il primo

DETRAZIONE COMPETE UNA SOLA VOLTA (CIOÈ PER UN SOLO VEICOLO) NEL CORSO DI UN QUADRIENNIO (DECORRENTE DALLA DATA DI ACQUISTO) E NEI LIMITI DI UN IMPORTO DI 35 MILIONI (€ 18076,00)

veicolo beneficiato risulti precedentemente cancellato dal Pra. In caso di furto, la detrazione per il nuovo veicolo che venga riacquistato entro il quadriennio spetta, sempre entro il limite di 35 milioni, al netto dell'eventuale rimborso assicurativo. Per i disabili per i quali, ai fini della detrazione, non è necessario l'adattamento del veicolo, la soglia dei 35 milioni di lire vale solo per le spese di acquisto del veicolo, restandone escluse le ulteriori spese per interventi di adattamento necessari a consentirne l'utilizzo da parte

del disabile (tipo pedana sollevatrice, eccetera); spese che a loro volta possono fruire della detrazione del 19%, in base al successivo paragrafo 2 del capitolo III. Si può fruire dell'intera detrazione per il primo anno, ovvero si può optare, alternativamente, per la ripartizione della stessa in quattro quote annuali di pari importo.

Spese per riparazioni

Oltre che per le spese di acquisto, la detrazione spetta anche per le riparazioni, escluse quelle di ordinaria manutenzione. Sono esclusi anche i costi di esercizio quali il premio assicurativo, il carburante il lubrificante. Anche in questo caso la detrazione ai fini Irpef spetta per una sola volta nel corso del quadriennio.

Intestazione del documento comprovante la spesa

Se il disabile è titolare di redditi propri per un importo superiore a lire 5.500.000 (€ 2840,51), il documento di spesa deve essere a lui intestato. Se, invece, il disabile è fiscalmente a carico, il documento comprovante la spesa può essere indifferentemente intestato al disabile o alla persona di famiglia della quale egli risulta a carico.

4. LE AGEVOLAZIONI IVA

È applicabile l' Iva al 4 per cento, anziché al 20 per cento, all' acquisto di autovetture, aventi cilindrata fino a 2000 centimetri cubici, se con motore a benzina, e fino a 2800 centimetri cubici, se con motore diesel, nuovi o usati. L' aliquota agevolata si applica solo per acquisti effettuati direttamente dal disabile o dal familiare di cui egli sia fiscalmente a carico (o per prestazioni effettuate nei loro confronti). Restano pertanto esclusi da questa agevolazione gli autoveicoli (anche se specificamente destinati al trasporto di disabili) intestati ad altre persone, a società commerciali, cooperative, enti pubblici o privati. L' Iva ridotta per l' acquisto di veicoli si applica, senza limiti di valore, per una sola volta nel corso di quattro anni (decorrenti dalla data di acquisto), salvo riottenere il beneficio per acquisti entro il quadriennio, qualora il primo veicolo beneficiario sia stato cancellato dal Pra.

Gli obblighi dell' impresa

L' impresa che vende veicoli con applicazione dell' aliquota agevolata deve:

•emettere fattura (anche quando non richiesta dal cliente) con l' annotazione che si tratta di operazione ai sensi della legge 97/86 e della legge 449/97, ovvero della legge 342/2000 o della legge 388/2000. Nel caso di importazione gli estremi della legge 97/86 vanno riportati sulla bolletta doganale;

•comunicare all' ufficio Iva (ovvero all' ufficio delle entrate, ove istituito) la data dell' operazione, la targa del veicolo, i dati anagrafici e la residenza del cessionario. La comunicazione va eseguita nel solo caso di vendita di un veicolo ed entro il termine di trenta giorni dalla data della vendita o della importazione. Essa va effettuata nei confronti dell' ufficio territorialmente competente in ragione della residenza dell' acquirente.

È APPLICABILE L'IVA AL 4 PER CENTO, ANZICHÉ AL 20 PER CENTO, ALL'ACQUISTO DI AUTOVETTURE, AVENTI CILINDRATA FINO A 2000 CENTIMETRI CUBICI, SE CON MOTORE A BENZINA, E FINO A 2800 CENTIMETRI CUBICI, SE CON MOTORE DIESEL, NUOVI O USATI.

5. L' ESENZIONE PERMANENTE DAL PAGAMENTO DEL BOLLO

L' esenzione dal pagamento del bollo auto riguarda i veicoli indicati nel paragrafo 2, con i limiti di cilindrata previsti per l' applicazione dell' aliquota Iva agevolata

(2000 centimetri cubici per le auto e 2800 centimetri cubici per quelle diesel) e spetta sia quando l' auto è intestata allo stesso disabile, sia quando risulta intestata a un familiare di cui egli sia fiscalmente a carico.

L' ufficio competente

L' ufficio competente ai fini dell' istruttoria di nuove pratiche di esenzione dal bollo auto cui

il disabile dovrà rivolgersi è l' Ufficio Tributi dell' ente Regione. Nelle Province di Trento e Bolzano la competenza è dell' ente Provincia. Tuttavia, nelle Regioni in cui tali uffici non sono stati costituiti, il disabile può rivolgersi all' Ufficio delle Entrate o, dove questo non è ancora istituito, alla Sezione staccata della Direzione regionale delle Entrate.

Se il disabile possiede più veicoli, l' esenzione spetta per un solo veicolo che potrà essere scelto dal disabile. La targa dell' auto prescelta dovrà essere indicata al competente Ufficio, al momento della presentazione della documentazione. Restano esclusi dall' esenzione gli autoveicoli intestati ad altri soggetti, pubblici o privati (come enti locali, cooperative, società di trasporto, taxi polifunzionali, eccetera).

Quello che deve fare il disabile per ottenere l' esenzione dal bollo auto

Il disabile che ha fruito dell' esenzione deve, per il primo anno, presentare o spedire per raccomandata AR all' Ufficio competente (della Regione o dell' Agenzia delle Entrate) la documentazione indicata più avanti, nell' apposito paragrafo. La documentazione va presentata entro 90 giorni dalla scadenza del termine per il pagamento non effettuato a titolo di esenzione (un eventuale ritardo nella presentazione dei documenti non comporta, tuttavia, la decadenza dall' agevolazione).

Pertanto, se è prodotta oltre il termine di 90 gg. indicato dall' Amministrazione finanziaria ha validità anche per i periodi precedenti in presenza delle condizioni soggettive stabilite dalla normativa vigente al momento (precisazione fornita dall' Agenzia delle Entrate con circolare n. 46/ E del 11 maggio 2001). Gli uffici che ricevono le istanze sono tenuti a trasmettere

al sistema informativo dell' Anagrafe tributaria i dati contenuti nella richiesta stessa (protocollo e data, codice fiscale del richiedente, targa e tipo veicolo, eventuale codice fiscale del proprietario di cui il richiedente risulta fiscalmente a carico). Gli uffici sono tenuti a dare notizia agli interessati sia dell' inserimento del veicolo tra quelli ammessi all' esenzione, sia dell' eventuale non accoglimento dell' istanza di esenzione. L' esenzione dal pagamento del bollo auto una volta

riconosciuta per il primo anno, prosegue anche per gli anni successivi, senza che il disabile sia tenuto a rifare l' istanza e ad inviare nuovamente la documentazione. Dal momento in cui vengono meno, però, le condizioni per avere diritto al beneficio (ad esempio, perché l' auto viene venduta o perché viene ulteriormente trasformata per ridiventare un' auto "normale"), l' interessato è tenuto a comunicarlo allo stesso ufficio a cui era stata richiesta l' esenzione.

N. B. Non è necessario esporre sul parabrezza dell' auto alcun avviso circa il diritto alla esenzione dal bollo.

L' ESENZIONE SPETTA ANCHE IN CASO DI INTESTAZIONE A FAVORE DEL FAMILIARE DI CUI IL DISABILE SIA FISCALMENTE A CARICO.

6. L'ESENZIONE DALLE IMPOSTE DI TRASCRIZIONE SUI PASSAGGI DI PROPRIETÀ

Parallelamente all' esenzione dal bollo auto, i veicoli destinati al trasporto o alla guida di disabili appartenenti alle categorie sopra indicate (con esclusione, però, di non vedenti sordomuti) sono esentati anche dal pagamento dell' imposta di trascrizione al Pra in occasione della registrazione dei passaggi di proprietà. Il beneficio compete sia in occasione della prima iscrizione al Pra di un' auto nuova, sia nella trascrizione di un "passaggio" riguardante un' auto usata. L' esenzione spetta anche in caso di intestazione a favore del familiare di cui il disabile sia fiscalmente a carico. La richiesta di esenzione deve essere rivolta esclusivamente al PRA territorialmente competente.

7. DIRITTO ALLE AGEVOLAZIONI

Potrà beneficiare di tutte le agevolazioni previste (cioè, ai fini Irpef, Iva bollo auto) anche un familiare che ha sostenuto la spesa nell'interesse del disabile, a condizione che questo sia da considerare a suo carico ai fini fiscali. Per essere ritenuto "a carico" del familiare il disabile deve avere un reddito complessivo annuo entro la soglia dei 5,5 milioni di lire (€ 2840,51). Superando questo tetto è necessario, per poter beneficiare delle agevolazioni, che i documenti di spesa siano intestati al disabile (e non al suo familiare). Tuttavia, ai fini del limite dei 5,5 milioni, non si tiene conto dei redditi esenti, come a esempio le pensioni sociali, le indennità (comprese quelle di accompagnamento), gli assegni e le pensioni erogati ai ciechi civili, ai sordomuti e agli invalidi civili.

POTRÀ BENEFICIARE DI TUTTE LE AGEVOLAZIONI PREVISTE ANCHE UN FAMILIARE CHE HA SOSTENUTO LA SPESA NELL'INTERESSE DEL DISABILE, A CONDIZIONE CHE QUESTO

8. LA DOCUMENTAZIONE

Per le categorie di disabili che hanno diritto alle agevolazioni auto senza necessità di adattamento, la documentazione che deve essere prodotta per attestare il diritto alle agevolazioni è la seguente:

- certificazione attestante la condizione di disabilità, in particolare
 - per non vedenti e sordomuti: certificato di invalidità che attesti la loro condizione, rilasciato da una commissione medica pubblica
 - per disabili psichici: verbale di accertamento dell' handicap emesso dalla commissione medica presso la ASL di cui all'art. 4 della legge n. 104 del 1992, dal quale risulti che il soggetto si trova in situazione di handicap grave (ai sensi del comma 3, dell'art. 3 della legge n. 104 del 1992) derivate da disabilità psichica e certificazione che attesti il diritto a fruire dell' indennità di accompagnamento (di cui alle leggi n. 18 del 1980 e n. 508 del 1988) emessa dalla commissione a ciò preposta (commissione per l'accertamento dell' invalidità civile di cui alla legge n. 295 del 1990)
 - per disabili con grave limitazione della capacità di deambulazione, o pluriamputati, verbale di accertamento dell' handicap emesso dalla commissione medica presso la ASL di cui all'art. 4 della legge n. 104 del 1992, dal quale risulti che il soggetto si trova in situazione di handicap grave (ai sensi del comma 3, dell'art. 3 della legge n. 104 del 1992) derivante da patologie (ivi comprese le pluriamputazioni) che comportano una limitazione permanente della deambulazione;
- ai soli fini dell' agevolazione Iva, dichiarazione sostitutiva di atto notorio attestante che nel quadriennio anteriore alla data di acquisto non è stato acquistato un analogo veicolo agevolato. Nell'ipotesi di acquisto entro il quadriennio occorre consegnare il certificato di cancellazione rilasciato dal pubblico registro automobilistico;
- fotocopia dell'ultima dichiarazione dei redditi da cui risulta che il disabile è a carico dell'intestatario dell'auto, ovvero autocertificazione in tal senso.

9. REGOLE PARTICOLARI PER I DISABILI CON RIDOTTE O IMPEDITE CAPACITÀ MOTORIE MA NON AFFETTI DA GRAVE LIMITAZIONE ALLA CAPACITÀ DI DEAMBULAZIONE

Come illustrato più sopra, alle persone pluriamputate o la cui disabilità motoria comporti una grave limitazione nella capacità di deambulazione è consentito di accedere alle agevolazioni sui veicoli a prescindere dall' adattamento del veicolo se versano nella condizione di "particolare gravità" prevista dal comma 3 dell' articolo 3 della legge 104/ 92. Nel caso, invece, che queste condizioni personali non si configurino, ma sussiste comunque la disabilità motoria, gli interessati sono ammessi alle agevolazioni auto descritte nei paragrafi precedenti a condizione di utilizzare veicoli adattati. Va detto che non è necessario che il disabile fruisca dell'indennità di accompagnamento. Ai sensi dell'articolo 3, della legge 104/ 92, per disabile secondo la

LA NATURA MOTORIA DELLA DISABILITÀ DEVE ESSERE ESPLICITAMENTE ANNOTATA SUL CERTIFICATO DI INVALIDITÀ RILASCIATO DALLA COMMISSIONE MEDICA PRESSO LA ASL O ANCHE DA PARTE DI ALTRE COMMISSIONI MEDICHE PUBBLICHE INCARICATE AI FINI DEL RICONOSCIMENTO

definizione generale, contenuta nel comma 1 dello stesso articolo 3, deve intendersi "colui che presenta una minorazione fisica, psichica o sensoriale, stabilizzata o progressiva, che è causa di difficoltà di apprendimento, di relazione o di integrazione lavorativa e tale da determinare un processo di svantaggio sociale o di emarginazione". La specificità richiesta, in questi casi, ai fini dell'agevolazione fiscale è dunque solo nel carattere "motorio" che deve avere l'handicap. Per cui vi potrà essere diritto alle agevolazioni anche senza che sia accertata la necessità dell'intervento assistenziale "permanente",

previsto, invece, per situazioni di particolare gravità. La natura motoria della disabilità deve essere esplicitamente annotata sul certificato di invalidità rilasciato dalla Commissione medica presso la ASL o anche da parte di altre Commissioni mediche pubbliche incaricate ai fini del riconoscimento dell'invalidità.

Per quali veicoli

Oltre che per le auto e gli autocaravan (per questi ultimi veicoli le agevolazioni sono solo ai fini della detrazione Irpef), i disabili con ridotte capacità motorie ma non affetti da gravi limitazioni alla capacità di deambulazione, possono godere delle agevolazioni anche sui seguenti veicoli:

- motocarrozette
- autoveicoli o motoveicoli per uso promiscuo, o per trasporto specifico del disabile.

Le categorie dei veicoli agevolabili sono riportati in dettaglio nella tabella alla fine del capitolo.

L'adattamento del veicolo

Come già detto, per questa categoria di disabili, l'adattamento del veicolo è una condizione necessaria per tutte le agevolazioni (Iva, Irpef, bollo imposta di trascrizione al Pra). Per i disabili titolari di patente speciale, si considera ad ogni effetto "adattata" anche l'auto dotata di solo cambio automatico (o frizione automatica) di serie, purché questo sia prescritto dalla Commissione medica locale competente per l'accertamento dell'idoneità alla guida. Gli adattamenti, che debbono sempre risultare dalla carta di circolazione, possono riguardare sia le modifiche ai comandi di guida, sia solo la carrozzeria o la sistemazione interna del veicolo, per mettere il disabile in condizione di accedervi. Tra gli adattamenti alla carrozzeria da considerare idonei si elencano i seguenti, avvertendo che si tratta di indicazione esemplificativa:

- pedana sollevatrice ad azione meccanica/ elettrica/ idraulica;
- scivolo a scomparsa ad azione meccanica/ elettrica/ idraulica;
- braccio sollevatore ad azione meccanica/ elettrica/ idraulica;
- paranco ad azionamento meccanico/ elettrico/ idraulico;
- sedile scorrevole - girevole atto a facilitare l'insediamento del disabile nell'abitacolo;
- sistema di ancoraggio delle carrozzelle con annesso sistema di ritenuta del disabile (cinture di sicurezza);
- sportello scorrevole;
- altri adattamenti non elencati, purché gli allestimenti siano caratterizzati da un collegamento permanente al veicolo, e tali da comportare un adattamento effettivo nel veicolo. Pertanto, non dà luogo ad "adattamento" l'allestimento di semplici accessori con funzione di "optional", ovvero l'applicazione di dispositivi già previsti in sede di omologazione del veicolo, montabili in alternativa e su semplice richiesta dell'acquirente.

SONO AMMESSE ANCHE LE AUTO CON CAMBIO AUTOMATICO, ANCHE DI SERIE PER COLORO CHE SONO MUNITI DI PATENTE B SPECIALE O DEL FOGLIO ROSA A SEGUITO DELLA PRESCRIZIONE DA PARTE DELLA COMMISSIONE MEDICA LOCALE AI SENSI DELL'ART.119 DEL CODICE DELLA STRADA.

L'iva agevolata per gli acquisti

Per i disabili con ridotte capacità motorie che però non risultino affetti da gravi limitazioni della capacità di deambulazione, si applicano le seguenti regole particolari:

1. l'acquisto può riguardare -oltre agli autoveicoli -anche motocarrozette, autoveicoli o motoveicoli per uso promiscuo o per trasporto specifico del disabile;
2. i veicoli devono essere adattati prima dell'acquisto (o perché così prodotti in serie o per effetto di modifiche fatte appositamente eseguire dallo stesso rivenditore) alla ridotta capacità motoria del disabile. Sono ammesse anche le auto con cambio automatico, anche di serie per coloro che sono muniti di patente B speciale o del foglio rosa a seguito della prescrizione da parte della Commissione medica locale ai sensi dell'art. 119 del codice della strada.
3. Il diritto all'Iva agevolata al 4% riguarda anche:
 - a) le prestazioni rese da officine per adattare i predetti veicoli, anche non nuovi di fabbrica;
 - b) gli acquisti di accessori e strumenti relativi alle prestazioni indicate nel precedente punto a).

Gli obblighi dell'impresa

L'impresa che vende accessori strumenti relativi ai veicoli adattati, ovvero che effettua prestazioni di servizio con applicazione dell'aliquota agevolata, deve emettere fattura (anche quando non richiesta dal cliente) con l'annotazione che si tratta di operazione ai sensi della legge 97/ 86 e della legge 449/ 97 (nella vendita di accessori o nelle prestazioni da parte di officine è sufficiente menzionare la legge 449/ 97), ovvero della legge 342/2000. Nel caso di importazione gli estremi della legge 97/ 86 vanno riportati sulla bolletta doganale.

La documentazione

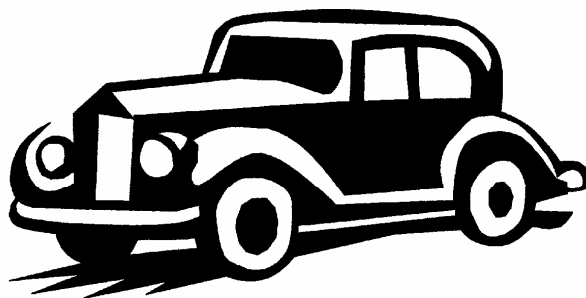
I disabili con ridotte o impedito capacità motorie ma non affetti da grave limitazione alla capacità di deambulazione, in aggiunta ai documenti indicati al paragrafo 8 dovranno presentare:

1. fotocopia della patente di guida speciale. Per i disabili che non sono in grado di guidare (o perché minorenni o perché portatori di handicap che non ne consente il conseguimento), non è necessario il possesso della patente di guida speciale. Ai fini della detrazione Irpef si prescinde dal possesso di una qualsiasi patente di guida da parte sia del portatore di handicap che dei soggetti cui risulta a carico;

2. ai soli fini dell'agevolazione Iva, in caso di prestazioni di servizi o nell'acquisto di accessori, autodichiarazione dalla quale risulti che si tratta di invalidità comportante ridotte capacità motorie permanenti. Nella stessa dichiarazione si dovrà eventualmente precisare che il disabile è fiscalmente a carico dell'acquirente o del committente (ove ricorra questa ipotesi);
3. fotocopia della carta di circolazione, da cui risulta che il veicolo dispone dei dispositivi prescritti quale condizione per la conduzione di veicoli da parte di disabili titolari di patente speciale ovvero che il veicolo è adattato in funzione della minorazione fisico - motoria;
4. copia della certificazione di handicap o di invalidità rilasciato da una Commissione pubblica deputata all'accertamento di tali condizioni, in cui sia esplicitamente indicata la natura motoria della disabilità.

Tabella 1 - CATEGORIE DI VEICOLI AGEVOLABILI

autovetture *	Veicoli destinati al trasporto di persone, aventi al massimo nove posti, compreso quello del conducente.
autoveicoli per trasporto promiscuo*	Veicoli aventi una massa complessiva a pieno carico non superiore a 3,5 tonnellate (o a 4,5 tonnellate, se a trazione elettrica o a batteria), destinati al trasporto di persone e di cose e capaci di contenere al massimo nove posti, compreso quello del conducente.
autoveicoli specifici*	Veicoli destinati al trasporto di determinate cose o di persone per trasporti in particolari condizioni, caratterizzati dall'essere muniti permanentemente di speciali attrezzature relative a tale scopo.
autocaravan* (1)	Veicoli aventi una speciale carrozzeria ed attrezzati permanentemente per essere adibiti al trasporto e all'alloggio di 7 persone al massimo, compreso il conducente.
motocarrozette	Veicoli a tre ruote destinati al trasporto di persone, capaci di contenere al massimo quattro posti, compreso quello del conducente, ed equipaggiati di idonea carrozzeria.
motoveicoli per trasporto promiscuo	Veicoli a tre ruote destinati al trasporto di persone e cose, capaci di contenere al massimo quattro posti, compreso quello del conducente.
motoveicoli per trasporti specifici	Veicoli a tre ruote destinati al trasporto di determinate cose o di persone in particolari condizioni e caratterizzati dall'essere muniti permanentemente di speciali attrezzature relative a tale scopo



Medicina e aspetti riabilitativi

Il seguente articolo scientifico è disponibile nel 'Journal of Medical Genetics'
(pubblicato nel Dicembre 2001)

AC Lossie, MM Whitney, D Amidon, HJ Dong, P Chen, D Theriaque, A Hutson, RD Nicholls,
RT Zori, CA Williams, e DJ Driscoll:

Fenotipi diversi distinguono le classi molecolari della Sindrome di Angelman.

Questa ricerca è stata condotta presso l'Università della Florida, Gainesville, FL, ad eccezione del dott. Robert Nicholls, il quale lavora presso l'Università della Pennsylvania, Philadelphia, PA.

Non posso inoltrare il testo completo dell'articolo ad ognuno, comunque, con il permesso dell'autore principale, il dott. Daniel Driscoll, riassumerò i risultati principali, iniziando con il Sommario:

Contesto – La Sindrome di Angelman (AS) è un grave disturbo neurocomportamentale causato da difetti nella regione imprinted ('marcata') localizzata in 15q11-q13, derivata dalla madre. La maggior parte degli individui acquisisce la AS attraverso uno di cinque meccanismi:

- I. Una grande delezione interstiziale della regione 15q11-q13;
- II. Disomia uniparentale paterna (UPD) del cromosoma 15;
- III. Un difetto dell'imprinting (ID);
- IV. Una mutazione nel gene E3 proteina-ligasi ubiquitin (UBE3A);
- V. Meccanismo(i) non identificati.

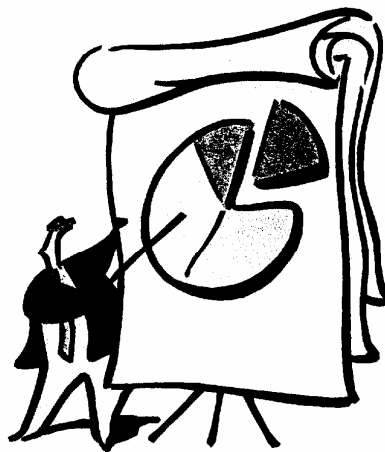
Tutti i pazienti 'classici' di queste classi mostrano quattro caratteristiche primarie:

1. Grave ritardo nello sviluppo e/o ritardo mentale;
2. Profonda menomazione del linguaggio;
3. Disturbo del movimento e dell'equilibrio;
4. Uno specifico comportamento AS, caratterizzato da personalità facilmente eccitabile con una inappropriata felicità. In più, i pazienti possono mostrare altre caratteristiche, incluse microcefalia, ipopigmentazione ed attacchi epilettici.

Metodi – Abbiamo ristretto il presente studio a 104 pazienti (93 famiglie) con un classico fenotipo AS. Tutti i nostri pazienti sono stati valutati secondo 22 variabili cliniche inclusi parametri di crescita, acquisizione delle abilità motorie, e storia dell'epilessia. In più, le analisi molecolari e citogenetiche sono state usate per assegnare una classe molecolare (I-V) ad ogni paziente per le correlazioni genotipo/fenotipo.

Risultati – Tra i nostri pazienti, il 22% delle famiglie risulta normale per l'analisi dello stato di metilazione del DNA in 15q11-q13. Di queste, il 44% dei pazienti sporadici ha mutazioni in UBE3A, la più alta percentuale sinora identificata. I nostri dati indicano che le cinque classi molecolari possono essere suddivise in quattro gruppi fenotipici: pazienti con delezione; pazienti UPD e ID; pazienti con mutazione UBE3A ed individui con una eziologia sconosciuta. I pazienti con delezione sono quelli più gravemente colpiti, mentre i pazienti UPD e ID lo sono in misura minore. Le differenze più marcate tra le classi sono risultate essere l'indice di massa corporea, la circonferenza cranica e l'attività epilettica.

Conclusioni – Clinicamente, non siamo in grado di distinguere tra pazienti UPD e ID, il che suggerisce che la regione 15q11-q13 contenga i soli geni imprinted ad espressione materna del cromosoma 15.

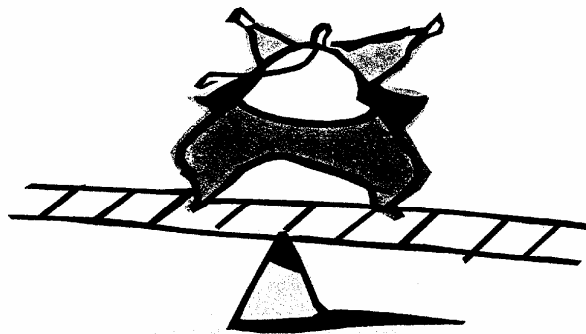


Quella che segue è una lista di mie osservazioni su alcuni dei più interessanti dettagli dell'articolo:

1. Questa è la prima analisi comprensiva di correlazioni genotipo-fenotipo (cioè che confronta le classi genetiche con le caratteristiche cliniche) tra tutte le cinque classi molecolari della AS. Essa rivela importanti differenze tra le cinque classi per quanto riguarda i parametri di crescita, raggiungimento di obiettivi nello sviluppo, come gravità, frequenza ed inizio di attacchi epilettici.
2. Sui 146 individui delle 134 famiglie Angelman della ricerca sulla AS dell'Università della Florida, questo studio è stato ristretto ai 104 individui di 93 famiglie che avevano un punteggio AS clinico di 1 o 2. Un punteggio di 1 identifica un fenotipo assolutamente "classico" sotto ogni punto di vista, mentre un punteggio di 2 significa che il paziente presenta un fenotipo abbastanza classico, ma presenta una o due caratteristiche (per esempio obesità o attacchi epilettici scarsi o assenti) che sono atipiche per l'AS. È molto probabile che questi ultimi pazienti abbiano l'AS, poiché soddisfano tutti i 4 principali criteri dell'AS. I restanti 42 pazienti, risultati tutti normali all'analisi di laboratorio, hanno mostrato solo alcune, ma non tutte le quattro caratteristiche primarie della AS.
3. Un'estesa analisi di laboratorio ha mostrato che i pazienti/le famiglie si suddividono nelle seguenti cinque classi: 64/63 grande delezione (classe I), 7/7 UPD (classe II), 7/3 ID (classe III), 15/10 mutazioni UBE3A (classe IV) e 11/10 senza visibili anomalie sul cromosoma 15 (classe V). In percentuale, la distribuzione dei pazienti è stata: 68% delezione, 7% UPD, 7% ID, 14% UBE3A e 11% sconosciuto.
4. Le analisi statistiche sono state effettuate sulle caratteristiche cliniche dei 61 pazienti dell'Università della Florida (tutte le classi II-V più 21 pazienti della classe I scelti a caso), oltre che su 77 pazienti addizionali studiati in altri lavori scientifici precedentemente pubblicati. L'indice di massa corporea ha mostrato che i pazienti delle classi II-IV sono più alti e più forti di quelli delle classi I e V. Più del 70% dei pazienti con UPD e ID sono al di sopra dell'80° percentile per il loro gruppo d'età. La relativa mancanza di obesità nei pazienti con delezione può essere causata dai loro gravi difetti motori di base. Meno del 15% di individui delle classi II e III presenta microcefalia, mentre più del 55% dei pazienti delle altre tre classi presenta una circonferenza cranica inferiore al 3° percentile. I pazienti con delezione (classe I) sviluppano abilità motorie maggiormente compromesse. Una delle più sorprendenti osservazioni è che il 50% dei pazienti con delezione non camminano da soli, mentre il 95% dei pazienti delle altre classi ha l'abilità di camminare senza assistenza. Le età medie di acquisizione della capacità di camminare sono I:4.6 anni; II: 2.6; III: 2.4; IV:2.8; V:2.6. Meno facilmente i pazienti con delezione diventano in grado di eseguire semplici comandi, e di solito presentano una totale assenza di linguaggio. Quasi metà dei pazienti UPD e ID hanno più di tre parole nel loro vocabolario. L'attività epilettica inizia molto presto nella classe I (in media a 1.9 anni) e V (1.4 anni) rispetto alla classe II (4.9 anni), III (5.5 anni) e IV (2.7 anni). Tra i pazienti dell'università della Florida, importanti epilessie (cioè attacchi di grande male che richiedono l'uso di almeno un anticonvulsivante) si verificano in 19/21 pazienti con delezione, ma solo in 1/7 UPD, 1/7 ID, 8/15 e 4/10 pazienti di classe V. Il 90% dei pazienti di classe I presentano ipopigmentazione rispetto agli altri membri della famiglia, ma meno del 25% delle classi II-IV ed il 44% della classe V mostra segni di ipopigmentazione. Statisticamente, i pazienti UBE3A sono più simili ai pazienti UPD e ID nello sviluppo delle abilità motorie, nell'abilità di eseguire semplici comandi, nella pigmentazione, ed hanno un'alta incidenza di insorgenza precoce di obesità. Tuttavia i pazienti UBE3A differiscono dai pazienti UPD e ID poiché ci sono più probabilità che questi abbiano una storia di attività epilettica (da moderata a grave) e microcefalia. I pazienti di classe V sono i più simili ai pazienti con delezione, ma differiscono in due importanti aspetti: i pazienti di classe V camminano circa due anni prima, e meno frequentemente mostrano crisi epilettiche rispetto ai pazienti di classe I.
5. Le analisi molecolari hanno dimostrato la più alta frequenza della mutazione UBE3A, pari al 50% nelle famiglie non appartenenti alle classi I-III, sinora trovata. 7/16 casi sporadici e 3/4 casi familiari presentavano mutazioni all'interno di UBE3A, per un numero totale di 15/26 pazienti.

6. Cinque possibili spiegazioni per l'11% dei casi sconosciuti sono:
- I. Molte mutazioni UBE3A cadono in regioni non codificanti che non sono state ancora sottoposte ad analisi;
 - II. Il gene UBE3A può essere inattivato da altri meccanismi;
 - III. Altri geni, alcuni dei quali coinvolti nel meccanismo molecolare di azione della ubiquitina, (localizzati nell'intero genoma), possono causare l'AS. Ogni proteina che regola o interagisce con l'UBE3A e tutte le proteine che sono bersaglio di UBE3A per la degradazione, sono putative candidate per la malattia. Finora, quattro proteine sono state identificate come substrato per la degradazione mediata dall'UBE3A: p53, HHR23A, la famiglia Src chinasi Blk e la stessa UBE3A.
 - IV. Mutazioni associate all'AS possono verificarsi in altri geni della regione 15q11-q13. Il trascritto antisenso di UBE3A è un candidato, ed un altro è il gene imprinted ATP10C recentemente identificato. Questi geni giustificano ulteriori indagini.
 - V. Questi pazienti non hanno l'AS, ma hanno invece disturbi che la imitano, come la Sindrome di Rett. Comunque, questo studio fa uso di rigorosi criteri clinici e di una estensiva esperienza clinica con l'AS, così che questa ultima spiegazione appare improbabile.
7. Lo studio suggerisce che il grado di gravità delle classi AS può essere il seguente: delezione – meccanismo molecolare sconosciuto – UBE3A – UPD/ID.
8. E' chiaro che, sebbene le mutazioni in UBE3A siano sufficienti a causare le quattro caratteristiche fondamentali della AS, in aggiunta alle crisi epilettiche ricorrenti e alla microcefalia, altri geni 15q11-q13 devono contribuire allo sviluppo di abilità motorie, gravità dell'epilessia, cognizione, crescita e obesità riscontrate in altre classi di AS. Ulteriori studi dovrebbero far maggior luce sul ruolo degli altri geni oltre a delineare tutte le proteine bersaglio dell'UBE3A, per poter promuovere il progetto di terapie razionali per l'AS.

Infine, ma non meno importante, dovremmo ricordarci che tutti i risultati sopra riportati sono basati su confronti scientifici tra gruppi di individui, cioè in media. Come è stato più volte sottolineato in passato nel sito (e-mail list per la Sindrome di Angelman), ci sono importanti differenze tra gli individui in ciascuna categoria genetica, non dobbiamo necessariamente aspettarci che ciascuno dei nostri bambini segua il modello della media della sua classe genetica di appartenenza. Inoltre, è ovvio che in alcuni casi "l'ordine di gravità" può essere capovolto tra due individui appartenenti a due classi differenti.



INCONTRI E CONVEGNI

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 bellissima Umbria, presso l'Hotel della Torre a Trevi (tra Foligno e Spoleto) nei giorni 8/9/10 NOVEMBRE 2002.

Come noterete dalla locandina, il programma è molto intenso a cominciare da venerdì stesso con l'intervento del Dr. Charles A. Williams (coautore della pubblicazione di pag.10), che verrà appositamente da Gainesville, Atlanta (USA) al nostro Congresso per parlarci delle ultime ricerche genetiche.

Si proseguirà con la relazione della Dr.ssa Maria Grazia Patricelli che presenterà i risultati della ricerca realizzata con "l'aiuto" delle mamme che erano a Trevi l'anno scorso.

Sabato, sarà una giornata molto intensa che permetterà ai presenti di approfondire concretamente un tema molto sentito ed importante: la Comunicazione Aumentativa.

Ai lavori parteciperanno la Dr.ssa Aurelia Rivarola, le Log. Sonia Oldrini e Luciana Di Natale, i terapisti che hanno iniziato il Corso promosso dall'OR.S.A. e le famiglie dei bambini a cui i terapisti fanno riferimento.

Sono invitati a partecipare anche tutti quei terapisti (vecchi e nuovi), che pur non avendo partecipato al Corso, già utilizzano strategie di Comunicazione Aumentativa.

Domenica 10 novembre, giornata conclusiva, sarà aperta dall' intervento del Dr. Giovanni Maria Guazzo sui nuovi interventi educativi e abilitativi nella S.A.

Proseguiremo con il Prof. Gabriela Piana che parlerà della salute orale; con la Sig.ra Claudia Berlinghieri che presenterà alcune esperienze di pratica sportiva in bambini con S.A. ed infine concluderà la giornata la Sig.ra Francesca Baldasso che c'introdurrà nelle tematiche della tutela legale e del "dopo di noi".

Anche quest'anno, come nei Congressi precedenti, saranno presenti alcuni volontari che si occuperanno dei bambini.

Per agevolare coloro che desiderano portare un accompagnatore o baby sitter di fiducia, sarà praticato lo sconto del 50% sulla quota di partecipazione dell'accompagnatore. Ogni nucleo familiare può portare una persona di fiducia che avrà l'impegno di accudire il bambino nei momenti congressuali. La conclusione dei lavori sarà il pranzo (ore 12,30) di Domenica 10, così da permettere un agevole rientro.

La sistemazione nell'Hotel, sarà in camere a 2/3/4 letti con aria condizionata, TV, telefono e frigo bar.

Trattamento di pensione completa con servizio di ristorante, bevande incluse.

La quota complessiva di partecipazione all'Assemblea (giorni 8/9/10) è di € 130 per persona.

Supplemento in camera singola € 45.

Quote in 3/4° letto: bambini 0/5 anni € 55; bambini 6/12 anni e adulti € 90.

Per dare la propria adesione all'assemblea, Vi preghiamo di compilare la scheda d'adesione allegata, di effettuare un versamento pari al 50% dell' importo, sul C.C.P. n° 390310 o presso il Credito Italiano Cab.12002 Abi.2008 sul C.C. n° 70.000/00 intestato a OR.S.A. Organizzazione Sindrome di Angelman 31100 Treviso, **indicando nella causale del versamento: (Assemblea Annuale 2002)** e di inviare entro il 30 Ottobre, all'OR.S.A., (possibilmente a ½ fax ai numeri: 0422 319571 - 0422 422444) la scheda d'adesione con allegata la copia (NON L'ORIGINALE) del versamento effettuato.

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, sarà effettuato in Hotel prima della partenza.

Il Presidente.



O.R.S.A.

Organizzazione
Sindrome di Angelman

Via Montello, 4/b
31100 TREVISO

Tel.: 0422.422444

Fax: 0422.422444

E-mail:

angelmanitalia@libero.it



**ORGANIZZAZIONE SINDROME
DI ANGELMAN**



Ci trovate anche in
internet:

www.

sindromediangelman.org

Iscrizione Registro Regionale
Volontariato n° TV0209



VOGLIO AIUTARE I BAMBINI AFFETTI DA S.A.

Allego il mio contributo di euro _____

a favore dell'organizzazione O.R.S.A.

nuovo rinnovo

allego il corrispondente modulo di
donazione della mia società

PAGAMENTO TRAMITE:

c.c.p. 390310 (TV)

c.c.b. 70000/00 Credito Italiano

Cab.12002 Abi 2008

versamento diretto

allego assegno

CARTASì EUROCARD

VISA Mastercard

Numero carta _____

Data scadenza _____

Data di nascita _____

Firma del titolare _____

famiglia/amico _____ euro

professionista _____ euro

sostenitore _____ euro

socio _____ 26 _____ euro

benefattore _____ euro

altro _____ euro

la nostra famiglia non ha la possibilità di
contribuire in questo momento

Cognome _____

Nome _____

Via _____

Città _____

Provincia _____ CAP _____

Tel. _____

genitore di parente di

amico di nonno di

professionista di

altro (specificare) _____

Nome del bambino affetto da S.A.: _____

Data di nascita _____

mi interessa non mi interessa
ricevere le pubblicazioni dell'O.R.S.A.

permetto non permetto

**SPEDIRE IN BUSTA
CHIUSA**

CHE COS'E' L'OR.S.A.?

L'OR.S.A. è un'organizzazione di volontariato senza fini di lucro, nata il 21 gennaio 1996 dalla volontà di un primo nucleo di famiglie con bimbi affetti.

OR.S.A. opera su tutto il territorio nazionale attraverso l'impegno dei soci.

I NOSTRI OBIETTIVI:

Nell'assistenza: attraverso un servizio di consulenza per indicazioni, consigli e per avere una 'voce' amica nei momenti difficili. **Nell'informazione:** con attività editoriale rivolta a medici e alle famiglie, con riunioni tra genitori e medici per favorire lo scambio reciproco di esperienze, quesiti, soluzioni e con un programma di sensibilizzazione attraverso gli organi di informazione (stampa, TV, ecc.) per portare a livello nazionale la conoscenza della sindrome che, drammaticamente sottodiagnosticata, colpisce circa 4000 italiani.

Raccolta dati: con la creazione di una banca dati sulla s. di Angelman.

Nella riabilitazione: con la promozione di corsi di formazione per terapeuti.

I NOSTRI PROGETTI:

La creazione di un Centro di Riferimento Multidisciplinare

Nazionale, per coordinare e sviluppare la riabilitazione

Elargizione di borse di studio Finanziamento di ricerche mirate