BILANCIO SOCIALE
1996 - 2016

Sommario

• Prefazione 3
• Nota metodologica 4
> CAPITOLO 1 - CHI SIAMO 6
• COS'È LA SINDROME DI ANGELMAN 7
• STORIA: LA NASCITA 11
• FINALITÀ DI OR.S.A.. 17
• I SOCI 20
• FORMA GIURIDICA E ORGANIGRAMMA 22
• ORGANIZZAZIONE TERRITORIALE 23
• ELENCO DELLE RELAZIONI 24
> CAPITOLO 2 - COSA FA OR.S.A. 25
• I principali risultati raggiunti: OR.S.A. è stata capace di… 26
•... FAR CONOSCERE LE FAMIGLIE, CREARE AGGREGAZIONE 28
•... MIGLIORARE LA CONOSCENZA DELLA SA, IN PARTICOLARE NEL CONTESTO SOCIO-SANITARIO E SCOLASTICO 28
• Convegno annuale 28
• Sito 29
• Facebook 29
• Incontri informativi a livello locale 31
•... FAVORIRE UNA RISPOSTA PREPARATA RISPETTO ALLA SA IN TERMINI DI DIAGNOSI, PERCORSO CLINICO, RIABILITAZIONE. 31
• BENE-ESSERE – OR.S.A. e ASPU 31
• Centri di riferimento 32
• La Comunicazione Aumentativa e Alternativa (C.A.A.) 37
• Linee guida sulla riabilitazione 38
• La formazione di medici, terapisti 38
•... FAR CRESCERE LA RICERCA SULLA SA 39
• Le ricerche concluse 39
• Le ricerche in corso 40
• Progetto: Profili Neuro evolutivi in soggetti con Sindrome di Angelman – Studio Pilota 40
• Progetto: "Ruolo dell'amminoacido Taurina e le sue potenzialità terapeutiche nella Sindrome di Angelman studio su modello animale" 40
• Progetto: "Elucidating the molecular mechanisms underlying E6AP function in the brain" 41
• Progetto: "In vivo characterization of E6AP interacting proteins" 41
• Il Comitato scientifico 42
•... DIVENTARE UN INTERLOCUTORE A LIVELLO INTERNAZIONALE 42
> CAPITOLO 3 - IL BILANCIO DI OR.S.A. 44
• PROVENIENZA E DESTINAZIONE 45
• DELLE RISORSE ECONOMICHE 46
• FOCUS 5 PER MILLE 46
> CAPITOLO 4 - LE SFIDE FUTURE 47
• E per finire… alcuni consigli per OR.S.A.. 48
• GLI INTERVISTATI 50
RECAPITI 52

Prefazione

Tommaso Prisco, Presidente OR.S.A

L'OR.S.A.Organizzazione Sindrome di Angelman nasce nel 1996, su iniziativa di alcuni genitori di bambini affetti da questa sindrome, ponendosi fin d'allora come punto di riferimento per le famiglie su tutte le problematiche riguardanti tale patologia.

In quegli anni c'erano ancora pochi studi, provenienti in particolar modo da Stati Uniti e Inghilterra, ma i medici, in Italia come altrove, non sapevano davvero nulla al riguardo. Sul web, allora, c'erano inoltre davvero poche informazioni.

Sono passati esattamente venti anni e la scelta di intraprendere una comunicazione più completa con i propri portatori d'interesse, in particolare attraverso lo strumento del Bilancio Sociale, viene arricchita di significato, e diviene una linea tracciata tra il passato ed il futuro non per separare, ma per riconoscere un trascorso carico di esperienze, di traguardi raggiunti e di rapporti consolidati, in una realtà sempre più interessante e frenetica.

Inoltre, in un periodo di difficoltà per l'economia del nostro Paese, qual è quello che stiamo attraversando, ciascuna donazione affidataci da ogni singola famiglia, impresa e istituzione assume un valore ancora più alto, perché frutto di uno slancio di generosità e fiducia che non si lascia sconfiggere dalle difficoltà. Per questo, la nostra Associazione ha voluto assumere un impegno ancora maggiore che in passato, per rendicontare in maniera sempre più accurata l'utilizzo dei fondi affidatici.

La parola bilancio richiama un'immagine antica: sui piatti della bilancia, per una questione di giustizia, i beni devono pesare allo stesso modo e quanto si è ricevuto deve essere commisurato a quanto si è dato. Ciò che offre la nostra Associazione è difficilmente valutabile in termini solo economici: questo percorso ci ha condotti a una nuova forma di rendicontazione, capace di andare al di là dei numeri e dei risultati monetari, per misurare e valutare interessi e attese di tutti i soggetti che fanno parte dell'OR.S.A.e che con essa si relazionano.

Questo report rappresenta quindi uno strumento per raccontare chi siamo, cosa facciamo, come e perché lo facciamo, quali obiettivi abbiamo raggiunto e con quali risorse. Lavorare al Bilancio Sociale ci ha permesso di cogliere tanti aspetti delle nostre attività apparentemente slegati, fornendoci uno strumento per monitorare lo stato attuale delle cose, per individuare in modo più chiaro i punti di debolezza e affrontare le inevitabili difficoltà che ogni necessario cambiamento porta con sé. Mostrando i punti di forza e di debolezza consentirà di evidenziare meglio le aree su cui lavorare in futuro. Ringrazio tutti coloro che, a vario titolo, soci, amici, volontari, medici, consulenti ed enti, ci hanno sostenuto in questi anni, aiutandoci ad affrontare scelte impegnative, sempre improntate al cambiamento: un sostegno ed una fiducia che, come testimonia questo Bilancio Sociale, non ci sono mancati e, sono certo, non ci mancheranno neanche in futuro. Ci auguriamo che il prodotto finale abbia raggiunto gli obiettivi e chiediamo, come sempre, a tutti i nostri portatori d'interesse di non farci mancare le loro valutazioni e il loro sostegno.

Nella foto, alla sinistra di Tommaso Prisco, la signora Audrey Angelman, moglie del dott. Angelman. A destra, l'esperta genetista Jill Clayton Smith.

Nota metodologica

Maurizio Catalano (Consulente per il bilancio sociale)

Il percorso

Il percorso di bilancio sociale avviato da OR.S.A. è partito con la previsione di due *step* di consulenza: un primo *step* di analisi, conoscenza e comprensione che ha avuto luogo con la partecipazione del consulente all'Assemblea e al Convegno di Assisi dello scorso 16-18 ottobre; un secondo *step* sviluppato a partire proprio da quanto emerso in termini di aspetti rilevanti e priorità dalla prima fase.

I **35** questionari raccolti hanno permesso di far emergere aspetti interessanti su alcuni punti fondamentali:

• I risultati raggiunti da OR.S.A. e importanza dell'esistenza dell'associazione

• Il rapporto dei soci con l'associazione

• I bisogni informativi

• I punti di forza e aspetti da migliorare

In sintesi, i questionari hanno confermato il grande lavoro fatto da OR.S.A. evidenziando tuttavia - quasi sempre in modo positivo / costruttivo - delle linee di miglioramento operativo e informativo.

Le interviste, **12**, fatte a figure più o meno coinvolte nella gestione dell'associazione, hanno raccolto pareri e informazioni sui seguenti - ulteriori - aspetti:

• Cambiamenti negli anni della condizione delle persone con SA e familiari

• Ruolo di OR.S.A. nei cambiamenti

• Sfide future che attendono OR.S.A.

• Suggerimenti per lo sviluppo associativo

Inoltre, le interviste, sono state pensate anche come documenti filmati che potranno essere collegati al bilancio sociale e ai canali di comunicazione associativi (sito, Facebook). Sono molto interessanti e importanti, sia per i contenuti che emergono, ma anche per le persone intervistate, sempre genitori di ragazzi/e con SA, rispetto alle quali l'osservatore può riconoscersi (e comprendere l'importanza della partecipazione in prima persona in associazione e del volontariato).

Tutto il materiale raccolto, già oggetto di una prima analisi da parte del consulente, è diventato poi "materia viva" al momento dell'effettivo sviluppo della seconda fase del percorso di bilancio sociale e della produzione del documento finale.

I contenuti

Il piano di lavoro è frutto delle informazioni raccolte attraverso i questionari distribuiti all'assemblea e alle interviste realizzate nei giorni del convegno ad Assisi. In linea con quanto emerso, il bilancio sociale di OR.S.A. deve avere alcune caratteristiche:

1 Deve aiutare chi lo legge a capire la natura, le finalità e le modalità di funzionamento dell'associazione.

2 Deve permettere di presentare in modo chiaro le attività che vengono svolte (sia a livello associativo sia a livello operativo) e i risultati raggiunti nel tempo.

3 Deve comunicare in modo trasparente l'utilizzo delle risorse, collegandole alle attività svolte.

Nel modo in cui il bilancio sociale affronta questi obiettivi, è importante che gli aspetti positivi e gli aspetti da migliorare siano di ispirazione per la rappresentazione complessiva: entrambi permettono infatti di adeguare l'informazione alle aspettative di chi leggerà il bilancio sociale. Va ricordato infatti che il bilancio sociale di norma non viene letto dall'inizio alla fine, come un romanzo, ma deve mettere in condizione chi lo legge di rintracciare con facilità le informazioni che cerca e che le informazioni contenute siano significative e - il più possibile - supportate da aspetti oggettivi.

Il documento è diviso in quattro parti principali:

• Chi è OR.S.A.

• Cosa fa OR.S.A.

• Il bilancio di OR.S.A.

Ciascuna di queste parti approfondisce degli aspetti importanti dell'associazione. Nel primo capitolo in particolare, è stato inserito gran parte del materiale prodotto con le interviste. Questo ha permesso di dare un punto di vista pratico, esperienziale, ad aspetti spesso teorici.

Il secondo capitolo racconta l'attività di OR.S.A. collegandola alle finalità fondamentali e ai risultati che sta raggiungendo su vari livelli: dalla presenza dei gruppi territoriali alla promozione di un'associazione - ASA - che raccoglie le esperienze europee.

Nella parte finale, un'indicazione sull'utilizzo delle risorse e la presentazione di quelle che potrebbero essere le sfide che nei prossimi anni dovrà affrontare OR.S.A.

Un documento ricco di contenuti ma che sicuramente potrà essere migliorato, arricchendolo delle tante attività di anno in anno realizzate e dei risultati raggiunti dall'associazione.

CAPITOLO 1

CHI È OR.S.A.

Chi siamo

COS'È LA SINDROME DI ANGELMAN

La Sindrome di Angelman (AS) è una malattia neurogenetica rara, clinicamente caratterizzata da: ritardo mentale severo; assenza di linguaggio con netta discrepanza tra linguaggio espressivo e ricettivo; facies tipica con micro-brachicefalia, prognatismo, denti piccoli e spaziati, protrusione della lingua, scialorrea, sorriso frequente e riso parossistico; atassia, marcia su base allargata con braccia a guardia alta; ipotonia assiale; alterazione della motricità fine e grossolana; incoordinazione motoria con movimenti scomposti; scoliosi; epilessia con elettroencefalogramma tipico; iperattività, deficit d'attenzione; disturbi del sonno. Il ritardo dello sviluppo neuro-psico-motorio non è apprezzabile prima dei 6-12 mesi ed il fenotipo fisico e comportamentale diventano più evidenti durante l'infanzia. Esistono quattro meccanismi molecolari che portano a SA: microdelezione interstiziale della regione 15q11-13 del cromosoma 15 materno, classe genetica I; disomia uniparentale paterna (DUP), classe genetica II; difetto dell'imprinting, classe genetica III; mutazione non-senso o missenso del gene UBE3A, classe genetica IV. Esiste la classe genetica V che comprende soggetti con diagnosi clinica di SA e negatività dei test molecolari.

Come si evince da questa breve introduzione la sindrome di Angelman presenta delle caratteristiche cliniche peculiari. La mancanza funzionale del gene UBE3A comporta un'ampia gamma di manifestazioni cliniche con forti ripercussioni nell'ambito dello sviluppo motorio e di prassie, cognitivo, della comunicazione e nell'acquisizione di autonomie. Tale quadro è reso ancora più complesso dalla presenza di comorbidità quali l'epilessia (in forme più o meno invalidanti) e dalla conseguente terapia farmacologica necessaria; scoliosi; eso-exotropia ed errori refrattivi; alterazione della motricità fine e grossolana; iperattività e deficit d'attenzione.

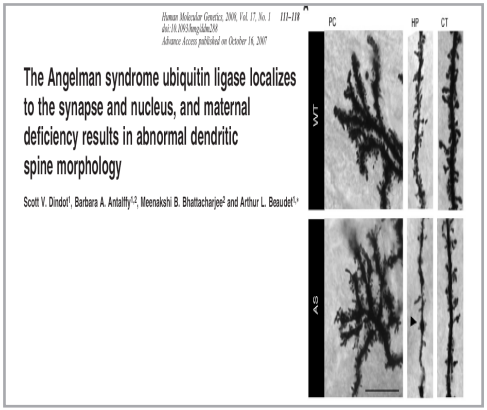
L'eterogeneità, la specificità e la contemporanea presenza di queste manifestazioni cliniche comportano necessariamente un approccio "complesso-globale" al bambino affetto da SA condotto da un'equipe multidisciplinare. L'inquadramento dei bisogni, il profilo funzionale ed il progetto riabilitativo devono essere realizzati a partire da una stretta collaborazione tra neuropsichiatra infantile, fisiatra, pediatra, oculista, fisioterapista, logopedista, psicologo, psicomotricista, terapista occupazionale e pedagogista

Perché si manifesta la sindrome di Angelman?

La sindrome di Angelman è una malattia genetica rara dovuta al mancato oppure alterato funzionamento di un gene, chiamato UBE3A, che si trova sul cromosoma 15. Questo gene codifica una proteina molto importante, altamente espressa nel cervello. Essa svolge un ruolo importante nella degradazione di altre proteine, mediante il meccanismo della ubiquitinazione proteo soma dipendente. Un suo deficit provoca un accumulo delle proteine bersaglio di UBE3A e un deficit a livello delle sinapsi neuronali che appaiono meno sviluppate.

Ci sono 2 aspetti importanti da evidenziare quando parliamo delle cause della sindrome di AS.

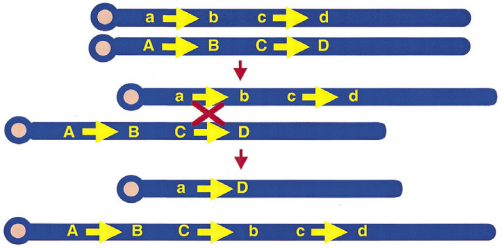
Il primo aspetto è l'**imprinting**. Sul cromosoma 15, come su altri cromosomi, ci sono delle regioni che funzionano in maniera differente se ereditatati dal papà o dalla mamma, quindi alcuni dei geni qui presenti funzionano solo sul cromosoma che ci è stato trasmesso dal papà ed altri solo su quello trasmesso dalla mamma. Questo funzionamento di un solo allele (imprinting ed espressione monoallelica) può interessare tutte le cellule di un individuo, ma anche solo alcune cellule. **Il gene UBE3A in alcune cellule del nostro cervello, è attivo e quindi svolge la sua funzione, solo nell'allele ricevuto dalla mamma.**


Human Molecular Genetics, 2008, Vol. 17, No. 1 111–118
doi:10.1093/hmg/ddm268
Advance Access published on October 16, 2007

The Angelman syndrome ubiquitin ligase localizes to the synapse and nucleus, and maternal deficiency results in abnormal dendritic spine morphology

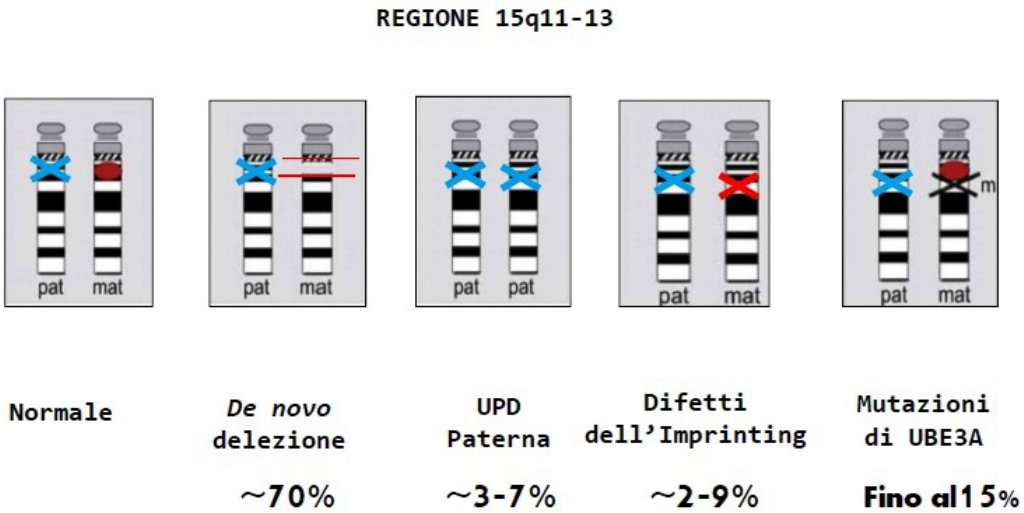
Scott V. Dindot[1], Barbara A. Antalffy[1,2], Meenakshi B. Bhattacharjee[2] and Arthur L. Beaudet[1,*]

Il secondo aspetto importante è che molte sequenze del nostro DNA sono ripetute e questo fa sì che in alcune regioni, e tra queste la regione del cromosoma 15 che ci interessa, durante le fasi di divisione che portano alla formazione delle cellule germinali, meiosi, ci siano degli appaiamenti sbagliati che determinano perdita (delezione) o acquisizione (duplicazione) di materiale genetico.



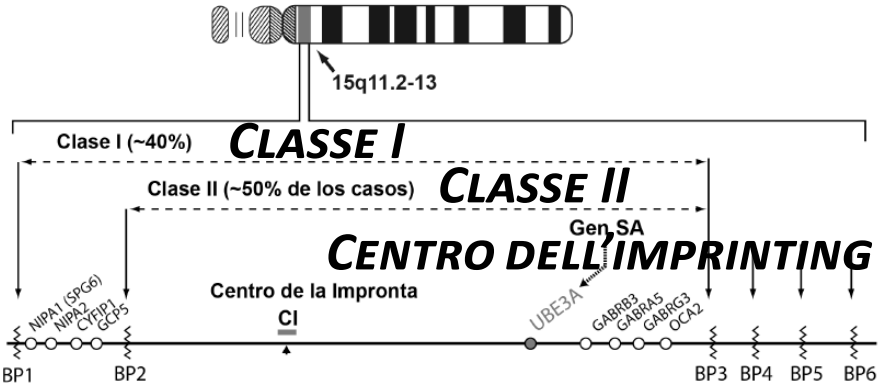
Quando nel materiale perso ci sono geni importanti, questa perdita è responsabile di malattia. Se a causa di un errore di appaiamento durante la formazione dei gameti materni viene persa la regione del cromosoma 15 che contiene UBE3A, si manifesta la sindrome di Angelman. La delezione è il meccanismo più frequente ma non l'unico.

Quali sono i meccanismi genetici responsabili dell'insorgere della malattia?



Il 70% dei pazienti Angelman ha un difetto chiamato **delezione** che determina la perdita del gene UBE3A sul cromosoma materno, il 3-7% eredita due cromosomi 15 dal papà, **disomia uni parentale** e quindi nessuna copia di UBE3A che possa funzionare nelle cellule del cervello, dal 2 al 9% dei pazienti riceve correttamente una copia materna e una paterna del cromosoma 15, ma ha un difetto in sequenze del DNA che controllano l'imprinting e quindi il gene UBE3A sul cromosoma materna non è attivo. Infine il 10-15% dei pazienti ha questa sindrome perché presenta una mutazione nella copia materna del gene UBE3A, che determina la produzione di una proteina non o poco funzionante.

La delezione è come si vede il meccanismo più frequente, proprio a causa della presenza delle regioni ripetute, che si posizionano vicino a quelli che in termine tecnico si chiamano punti di rottura o breakpoints. Le delezioni possono avere diversa estensione, includendo quindi oltre al gene UBE3A anche i altri geni, alcuni molto importanti per il sistema nervoso e per la comunicazione tra i neuroni.

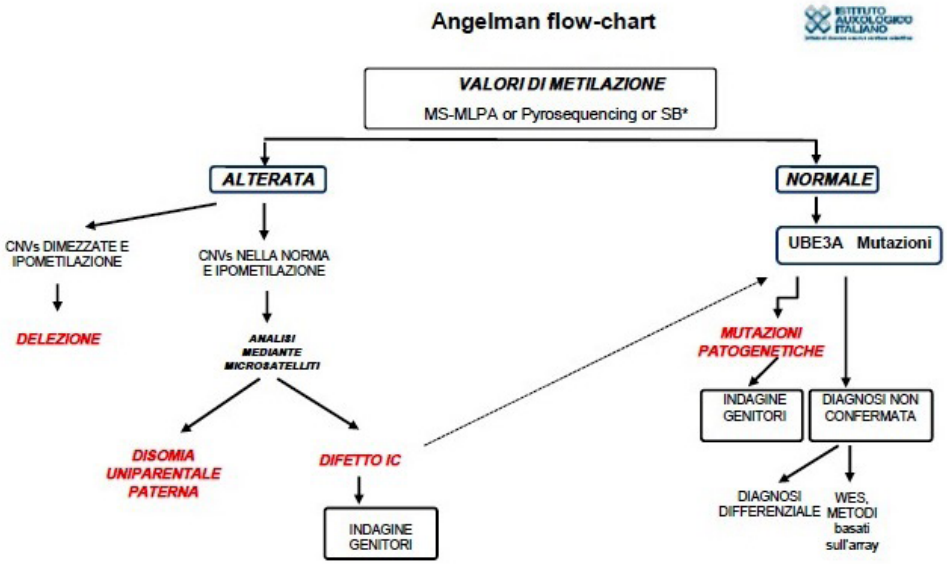


Non sembra esserci correlazione tra estensione della delezione e gravità del fenotipo, ma l'argomento è ancora in via di definizione. Le delezioni molto grandi che si estendono da BP1 o BP2 fino BP 4 o 5 appaiono associate situazioni cliniche più compromesse per epilessia e comportamento.

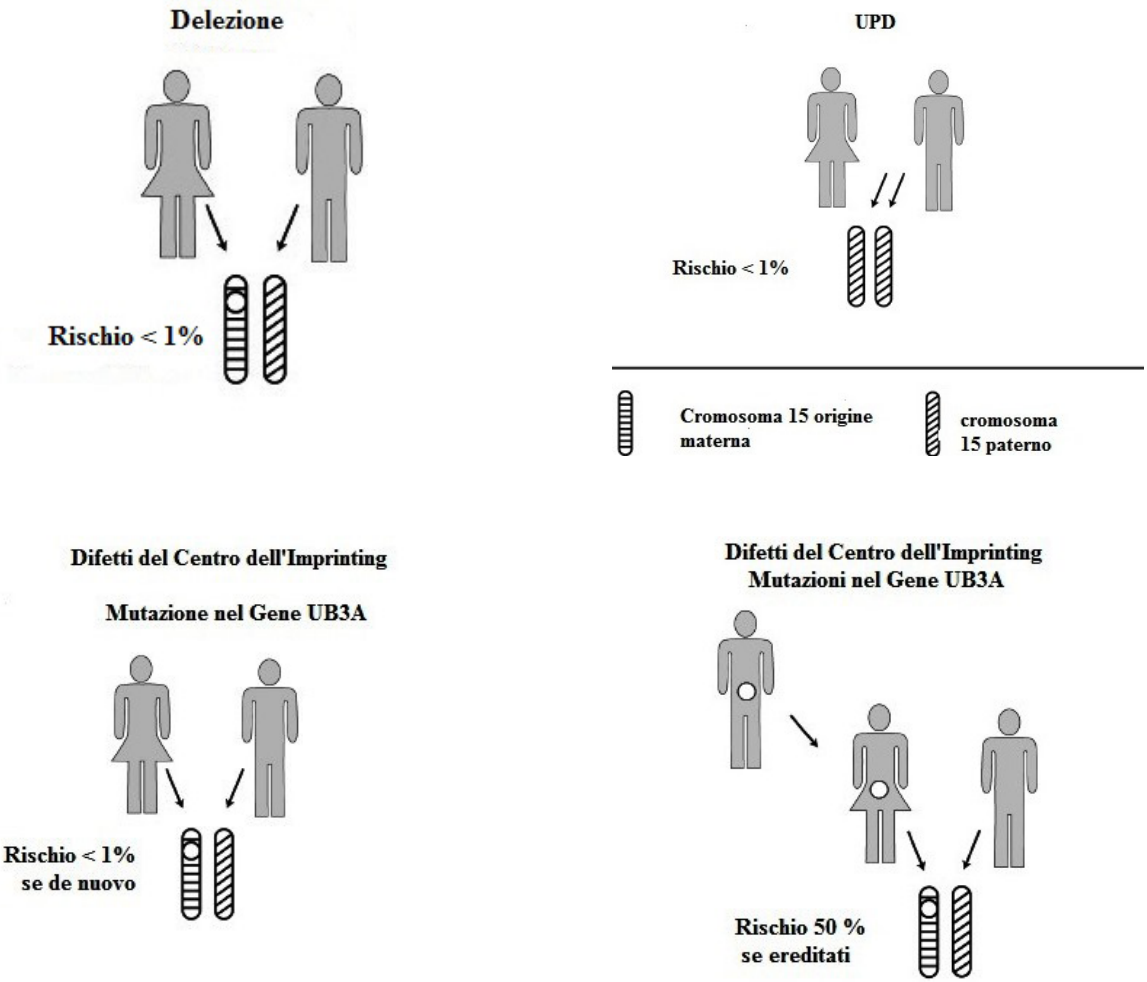
I meccanismi di **disomia uniparentale paterna** e **difetto del centro dell'imprinting** sono associati ad un quadro clinico più lieve, sia per intensità della manifestazione dell'epilessia che per deficit cognitivo.

I pazienti con **mutazione nel gene UBE3A** appaiono molto diversi tra loro, sono in media più lievi dipende dal punto in cui la proteina viene troncata o, nel caso delle **missenso** dal tipo di dominio alterato.

Test per la diagnosi Genetica



Qual è il rischio riproduttivo dei genitori?



Il rischio riproduttivo dei genitori è **pari a quello della popolazione generale** quando il meccanismo genetico è una **delezione** oppure una **disomia** uni parentale. In questi casi può essere utile analizzare il cariotipo dei genitori, perché sono riportati rari riarrangiamenti cromosomici bilanciati che possono essere predisponenti per delezioni e disomia. Nel caso dei difetti del **centro dell'imprinting** e delle **mutazioni del gene UBE3A** il rischio riproduttivo è funzione del fatto che sia stato trasmesso al paziente da una mamma sana. Ci sono infatti due possibilità: a) la mutazione insorge ***de novo*** nelle cellule germinali della mamma. In questo caso ilrischio riproduttivo è solo quello del **mosaicismo germinale** (vuol dire che più cellule possono portare questo difetto)che è molto basso, ma non quantificabile con precisione oppure b) **la mamma è portatrice** sana della mutazione (la mamma non è malata, perché avrà ereditato la mutazione da suo papà, nonno del bambino, e per il meccanismo dell'imprinting questo allele non funzionerebbe in ogni caso). Quando la mamma è portatrice sana il rischio di trasmettere la malattia è del **50% ad ogni gravidanza**. In questo caso è consigliabile effettuare una diagnosi prenatale.

STORIA: LA NASCITA

1996

Nascita dell'associazione *OR.S.A.* *Una ventina di famiglie di bambini affetti dalla Sindrome di Angelman, nel gennaio '96, si sono riunite a Santa Maria di Castellabate, in provincia di Salerno, e hanno costituito l'OR.S.A. – Organizzazione Sindrome di Angelman. Le famiglie pioniere del '96 che dalla provincia di Salerno hanno girato l'Europa per cercare notizie sulla SA, incontrando in Inghilterra la referente del Dr. Angelman; hanno dimostrato nella volontà associativa una grande generosità, nel voler divulgare e condividere tutte le informazioni sul trattamento riabilitativo.*

I primi contatti con neuropsichiatri/neurologi di spessore coinvolti dai "pionieri" ad interessarsi di SA in Italia, i primi studi e le prime cure sui casi di epilessia nella SA.

Organizzazione del primo convegno.

Avvio delle attività di un primo gruppo di famiglie a livello locale.

Formazione del Comitato Scientifico di OR.S.A.

Introduzione e diffusione della C.A.A. (Comunicazione Aumentativa Aumentativa) come strategia alternativa alla logopedia classica, nel trattamento di pazienti con SA, e quindi con bisogni comunicativi complessi.

1998

Primo ciclo di giornate formative a livello locale

2000

Prima ricerca finanziata da OR.S.A.

Realizzazione del sito

2001

Corso di formazione per terapisti in C.A.A. al Centro Benedetta D'Intino a Milano

2008

Apertura della pagina Facebook

2010

Creazione del primo Centro di Riferimento per la Sindrome di Angelman

2013

Realizzazione del manuale sulla riabilitazione

International meeting di Roma

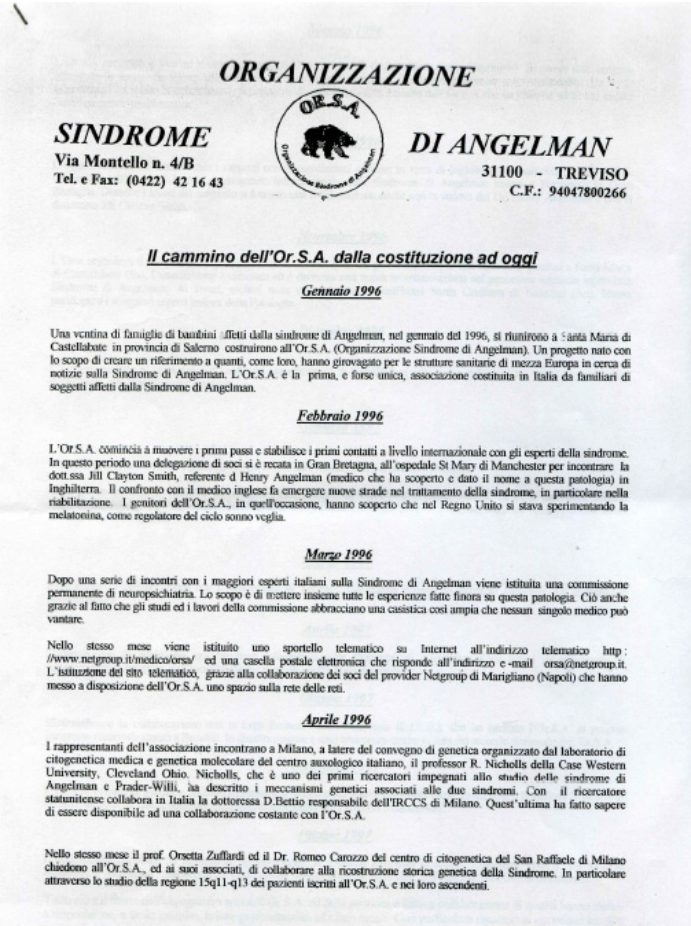
Nascita di ASA – Angelman Syndrome Alliance

2016

Primo bilancio sociale di OR.S.A.

Ventennale

Il primo anno di vita… un piccolo bilancio sociale!



ORGANIZZAZIONE

SINDROME **DI ANGELMAN**

Via Montello n. 4/B
Tel. e Fax: (0422) 42 16 43

31100 - TREVISO
C.F.: 94047800266

Il cammino dell'Or.S.A. dalla costituzione ad oggi

Gennaio 1996

Una ventina di famiglie di bambini affetti dalla sindrome di Angelman, nel gennaio del 1996, si riunirono a Santa Maria di Castellabate in provincia di Salerno costruirono all'Or.S.A. (Organizzazione Sindrome di Angelman). Un progetto nato con lo scopo di creare un riferimento a quanti, come loro, hanno girovagato per le strutture sanitarie di mezza Europa in cerca di notizie sulla Sindrome di Angelman. L'Or.S.A. è la prima, e forse unica, associazione costituita in Italia da familiari di soggetti affetti dalla Sindrome di Angelman.

Febbraio 1996

L'Or.S.A. cominciò a muovere i primi passi e stabilisce i primi contatti a livello internazionale con gli esperti della sindrome. In questo periodo una delegazione di soci si è recata in Gran Bretagna, all'ospedale St Mary di Manchester per incontrare la dott.ssa Jill Clayton Smith, referente d Henry Angelman (medico che ha scoperto e dato il nome a questa patologia) in Inghilterra. Il confronto con il medico inglese fa emergere nuove strade nel trattamento della sindrome, in particolare nella riabilitazione. I genitori dell'Or.S.A., in quell'occasione, hanno scoperto che nel Regno Unito si stava sperimentando la melatonina, come regolatore del ciclo sonno veglia.

Marzo 1996

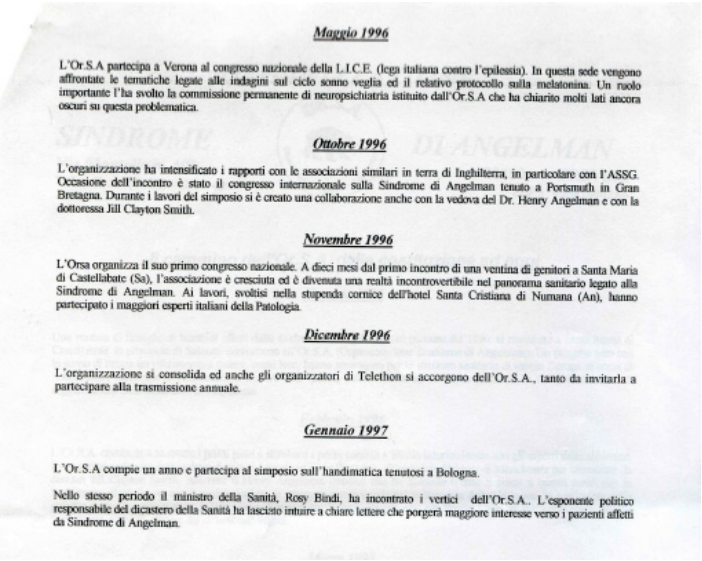
Dopo una serie di incontri con i maggiori esperti italiani sulla Sindrome di Angelman viene istituita una commissione permanente di neuropsichiatria. Lo scopo è di mettere insieme tutte le esperienze fatte finora su questa patologia. Ciò anche grazie al fatto che gli studi ed i lavori della commissione abbracciano una casistica così ampia che nessun singolo medico può vantare.

Nello stesso mese viene istituito uno sportello telematico su Internet all'indirizzo telematico http://www.netgroup.it/medico/orsa/ ed una casella postale elettronica che risponde all'indirizzo e-mail orsa@netgroup.it. L'istituzione del sito telematico, grazie alla collaborazione dei soci del provider Netgroup di Marigliano (Napoli) che hanno messo a disposizione dell'Or.S.A. uno spazio sulla rete delle reti.

Aprile 1996

I rappresentanti dell'associazione incontrano a Milano, a latere del convegno di genetica organizzato dal laboratorio di citogenetica medica e genetica molecolare del centro auxologico italiano, il professor R. Nicholls della Case Western University, Cleveland Ohio. Nicholls, che è uno dei primi ricercatori impegnati allo studio delle sindrome di Angelman e Prader-Willi, ha descritto i meccanismi genetici associati alle due sindromi. Con il ricercatore statunitense collabora in Italia la dottoressa D.Bettio responsabile dell'IRCCS di Milano. Quest'ultima ha fatto sapere di essere disponibile ad una collaborazione costante con l'Or.S.A.

Nello stesso mese il prof. Orsetta Zuffardi ed il Dr. Romeo Carozzo del centro di citogenetica del San Raffaele di Milano chiedono all'Or.S.A., ed ai suoi associati, di collaborare alla ricostruzione storica genetica della Sindrome. In particolare attraverso lo studio della regione 15q11-q13 dei pazienti iscritti all'Or.S.A. e nei loro ascendenti.



Maggio 1996

L'Or.S.A partecipa a Verona al congresso nazionale della L.I.C.E. (lega italiana contro l'epilessia). In questa sede vengono affrontate le tematiche legate alle indagini sul ciclo sonno veglia ed il relativo protocollo sulla melatonina. Un ruolo importante l'ha svolto la commissione permanente di neuropsichiatria istituito dall'Or.S.A che ha chiarito molti lati ancora oscuri su questa problematica.

Ottobre 1996

L'organizzazione ha intensificato i rapporti con le associazioni similari in terra di Inghilterra, in particolare con l'ASSG. Occasione dell'incontro è stato il congresso internazionale sulla Sindrome di Angelman tenuto a Portsmuth in Gran Bretagna. Durante i lavori del simposio si è creato una collaborazione anche con la vedova del Dr. Henry Angelman e con la dottoressa Jill Clayton Smith.

Novembre 1996

L'Orsa organizza il suo primo congresso nazionale. A dieci mesi dal primo incontro di una ventina di genitori a Santa Maria di Castellabate (Sa), l'associazione è cresciuta ed è divenuta una realtà incontrovertibile nel panorama sanitario legato alla Sindrome di Angelman. Ai lavori, svoltisi nella stupenda cornice dell'hotel Santa Cristiana di Numana (An), hanno partecipato i maggiori esperti italiani della Patologia.

Dicembre 1996

L'organizzazione si consolida ed anche gli organizzatori di Telethon si accorgono dell'Or.S.A., tanto da invitarla a partecipare alla trasmissione annuale.

Gennaio 1997

L'Or.S.A compie un anno e partecipa al simposio sull'handimatica tenutosi a Bologna.

Nello stesso periodo il ministro della Sanità, Rosy Bindi, ha incontrato i vertici dell'Or.S.A.. L'esponente politico responsabile del dicastero della Sanità ha lasciato intuire a chiare lettere che porgerà maggiore interesse verso i pazienti affetti da Sindrome di Angelman.

LA STORIA DI OR.S.A.RACCONTATA DAI PROTAGONISTI

[Com'era la condizione delle persone con Sindrome di Angelman e delle loro famiglie al momento che hai conosciuto OR.S.A.?]

PERIODO 1995-2015

Maurizio Elia

"La situazione in questi 20 anni è cambiata radicalmente, sebbene non esista ancora la cura. Vorrei ricordare che nel 1995 era ben difficile avere la diagnosi genetica della SA, erano pochissimi i centri in Italia in grado di farla. Non era ancora stata scoperta – lo sarebbe stata nel 1997 – la mutazione del gene, quindi non avevamo neanche l'arma per distinguere un sottogruppo di questi pazienti. C'era molta confusione all'epoca, per quello che ricordo, sui protocolli riabilitativi di questi soggetti. Queste persone non hanno un linguaggio, hanno dei problemi motori abbastanza seri, quindi la difficoltà per il riabilitatore è radicale: "*cosa faccio adesso?*". E proprio in quegli anni l'OR.S.A., insieme alle altre realtà similari europee, in particolare le associazioni in Inghilterra, fu la prima a capire l'importanza della C.A.A., la Comunicazione Aumentativa Alternativa, e iniziò questa cosa che nel tempo si è sviluppata ed ha formato non solo i riabilitatori ma anche le famiglie."

Ivano Pillon

"Tutto nasce come sempre dalla diagnosi del proprio figlio, in questo caso di mia figlia Sara. Ci siamo trovati con il neuropsichiatra, con la diagnosi ci disse che, con questa sindrome, ce ne sono 3-4 nel mondo. A quel punto ti senti non perso, di più. Per motivi di scarsa conoscenza delle problematiche dell'epilessia della SA, abbiamo dovuto cambiare centro di riferimento medico e siamo andati dove ne avevano già conosciuti 3 o 4 casi. Insieme a questo professore abbiamo iniziato a parlare di un'associazione, perché chiaramente ne senti la mancanza. Ci diede il contatto di un'associazione in Inghilterra, la prima che era nata. Dal momento che non c'era nulla in Italia gli dissi: "f*ammi avere due o tre nominativi per farla questa associazione*". Ce li hanno fatti pervenire nell'arco di 5/6 mesi, sebbene non sia stato molto semplice, per un problema di privacy. Abbiamo così ricevuto i primi 25 nominativi, che ho contattato per telefono. Ho conosciuto così Tommaso Prisco. Con lui ci siamo trovati il 26 gennaio a Castellabate e, con 22 famiglie, abbiamo fatto nascere l'associazione. Io sono stato nominato primo presidente, per 9 anni, adesso faccio il tesoriere e mantengo i rapporti all'interno del *board* dell'OR.S.A."

[Quale era la condizione per famiglie…] "Prima della nascita di OR.S.A. eri abbandonato a te stesso. Nel senso che non avevi una delle prime necessità che hanno le famiglie, quella di confrontarsiper due motivi: primo, capire e vedere qualcun altro che ha le stesse tue problematiche, per cui c'è un aspetto che ti può confortare ed un aspetto di indagine. E l'altro aspetto è il fatto di di cercare certezze e rassicurazioni che ti possono tranquillizzare sul futuro. Perché il nostro problema è il futuro: tu hai il bambino piccolo ma non sai cosa sarà domani, cosa sarà dopodomani… Infatti, in questo primo incontro, per le 22 famiglie a Castellabate la cosa più importante è stato conoscersi. Abbiamo capito che non sono degli stereotipi, che ogni ragazzo SA è diverso, ha possibilità e capacità diverse. Poi la ricerca ha classificato la sindrome in 5 classi di Angelman. Allora non esisteva. C'era solo la SA, punto. È stata la necessità tipica dell'uomo di trovare un'aggregazione che ci ha fatto incontrare. Nelle situazioni di difficoltà, l'uomo cerca di trovare negli altri una possibilità di miglioramento della propria condizione di vita. Per noi questo ha voluto dire creare OR.S.A."

Tommaso Prisco

"Quando ho avuto l'esperienza della diagnosi di mio figlio della SA, che aveva 6 anni, sembrava fosse un extraterrestre. Nel senso che ci siamo sentiti dire che era gravissima, non si sapeva niente in proposito ed era forse uno dei pochissimi casi in Italia, perché era veramente rarissima come sindrome. Quindi, non c'era niente intorno neppure come riabilitazione… Un esempio, non avendo proprietà di linguaggio, si seguiva la logopedia classica. Ma oggi possiamo affermare che il metodo classico li "costringeva", portandoli a farli chiudere.

[Oggi come è cambiata…] Oggi fortunatamente si parla di SA molto più frequentemente. In questi anni abbiamo lavorato mettendo a frutto la nostra esperienza, sempre esclusivamente nel miglioramento della qualità di vita di tutti i nostri ragazzi. Infatti oggi i nostri ragazzi comunicano, non dico che fanno una vita normale, ma quasi… Ci tengo a precisare una cosa, che secondo me, indipendentemente dalla SA, e questo l'ho scoperto attraverso la C.A.A. , noi possiamo dare a questi ragazzi dignità e personalità, senza sostituirsi a loro, riconoscendoli come persone. Cosa che normalmente, prima, era un tabù: "*non parla, non capisce*".

Giulia Prisco

"Quando è nata l'associazione, noi sapevamo da pochissimo che esisteva la sindrome, avevamo saputo da poco di questa patologia. Brancolavamo nel buio. Avevamo semplicemente dato un nome a questa sindrome. Ma tutti gli effetti, le conseguenze o la vita che ci aspettava era tutto un grande punto di domanda. Mi ricordo che Tommaso andò in Inghilterra ad un convegno della SA, e vide per la prima volta bambini molto più grandi del nostro Andrea, ed ebbe un impatto emotivo molto forte. Quindi da questo si è deciso di creare un'associazione anche in Italia. Più che un'associazione, si trattava semplicemente dei genitori che non volevano sentirsi soli in questa condizione e volevano l'appoggio l'uno dell'altro. Perché se non sei solo a combattere un qualsiasi evento, ti senti più forte.

[E ritieni che oggi sia cambiata la situazione per chi ha la SA e le famiglie?] Assolutamente. Oggi è cambiata a livello strutturale. Nel senso che siamo molti più genitori (anche se io non sono un genitore di SA) ed è strutturata diversamente. È come una società che ha degli obiettivi molto grandi, delle prospettive molto grandi, sia per i genitori, per i figli, sia per i fratelli di questi figli. Mentre inizialmente erano semplicemente dei genitori che volevano solidarietà tra di loro.

[E a livello sociale?] È cambiato perché hai un appoggio reale. Quando inizialmente abbiamo compreso che potevano comunicare con i nostri bambini tramite C.A.A., l'OR.S.A. si è buttata a capo fitto in questa cosa, perché ha capito che era un metodo per comunicare con i nostri figli. OR.S.A. è molto attenta all'accoglienza, c'è un comitato dedicato per l'accoglienza dei bambini nuovi. Quando un genitore arriva qui (convegno) e ha visto sempre solo suo figlio e all'improvviso ne vede 50 può rimanerne quasi sconcertato. E quindi c'è un comitato che li accoglie, per non farli sentire soli. OR.S.A.Oltre al fatto di puntare in alto sia nella ricerca, per trovare una terapia per migliorare la qualità di vita dei propri figli, in OR.S.A. c'è un sostegno quotidiano che si cerca di dare a tutte le famiglie, per l'appunto per non farle sentire sole."

Claudio Socciarelli

"Per quanto riguarda mia figlia, erano circa 7 anni che stavamo cercando di capire cosa avesse. Abbiamo fatto il giro degli ospedali della Toscana, della Liguria, dell'Emilia. Abbiamo avuto la diagnosi a Modena, poi confermata a Siena. La condizione era quella di una famiglia che non sapeva *che cosa* e *dove* e *come* approcciare ciò che la ragazza stava vivendo in quel momento. Diciamo che ci siamo ritrovati in una situazione tale che dal buio assoluto è emersa una speranza. Abbiamo capito fin da subito che non avrebbe potuto guarire. Ma il fatto che ci fosse un'associazione di genitori, di famiglie che avevano lo stesso problema, ci ha aperto ad un mondo, ad una speranza, che fino a quel momento non avevamo. Si trattava di famiglie che avevano già fatto la mia trafila, e che già si erano affrancate dalla disperazione del non sapere e che quindi ci hanno dato in quel momento una speranza, un motivo, che ci ha consentito di credere che potevamo farcela a diventare una famiglia normale (tra virgolette) . Ma non tutte le famiglie in quella fase erano in questo stato. Chiaramente ci siamo aggrappati alle famiglie che vedevamo tranquille, che ci davano sicurezza. Ci siamo rivolti a loro sia per domande, per scambio di esperienze, sia per amicizia. E infatti, con quel gruppo si è cementata un'amicizia quasi ventennale e questo ci ha consentito anche di impegnarci all'interno

dell'associazione. L'abbiamo conosciuta perché ci serviva avere informazioni in più, ma poi, quell'esperienza del nucleo storico, ci ha anche insegnato la strada dell'impegno all'interno dell'associazione. C'era un'innegabile differenza tra chi aveva fatto esperienza nell'associazione, arrivando a vivere l'handicap come una situazione da affrontare giorno per giorno, da metabolizzarle all'interno delle dinamiche della famiglia; rispetto a chi aveva disperazione e basta e quindi si richiudeva in se stesso. È profondamente doloroso e ingiusto che esistano questo tipo di approcci, quindi è importante impegnarsi all'interno dell'associazione per cercare di diminuire il più possibile questo tipo di vissuto da parte delle famiglie.

[E quindi, a distanza di quasi 20 anni, cosa è cambiato per le famiglie?] È cambiato, diciamo, che OR.S.A. nel tempo ha educato tantissime famiglie ad una risposta più positiva, basata sulla conoscenza e la consapevolezza, nei confronti dell'handicap dei nostri figli, andando prima di tutto a privilegiare la qualità della vita. Questo ha consentito che sempre più famiglie, vivano queste situazioni in modo sempre più sereno e quindi abbiano un progetto di vita vero e proprio. Cosa che per molti non c'era. Quindi ho visto questo cambiamento rispetto alle famiglie che ruotano intorno all'associazione. Di fatto si è generata una sorta di continuità: la vita dell'associazione non termina con il convegno. Poi ci sono degli incontri, abbastanza cadenzati tra le famiglie. Si cementano l'amicizia e le abitudini a scambiarsi le esperienze."

Daniela Mignogna

"Era una situazione di grande isolamento. Isolamento vero. Prima di tutto perché non si conosceva a sufficienza cosa fosse questa patologia, veniva confusa semplicemente con l'epilessia, o comunque con problemi di nascita o altro. E quindi non era a fuoco nemmeno questo, quindi non riuscivi ad avere né percorsi diagnostici né terapeutici. E in più questo senso di isolamento, che ti faceva chiedere: "m*a è capitata solo a me questa cosa*?". E francamente era uno degli aspetti più drammatici per una famiglia: il sentirsi molto soli.

[E ritiene che oggi sia cambiata questa situazione?] Assolutamente sì. Anche per far capire la differenza… Per avere una prima diagnosi io mi sono spostata con mia figlia in Inghilterra, in Svizzera. Abbiamo fatto tutti i pellegrinaggi ospedalieri possibili, anche in Italia, naturalmente, ma uscivano le diagnosi più variegate. Adesso fortunatamente, grazie anche alla ramificazione che è uscita ad avere OR.S.A. (ovviamente do per scontato tutto il lavoro fatto per l'approfondimento scientifico), adesso i genitori giovani si trovano un bagaglio culturale, biografico, enorme rispetto a quello che avevamo noi prima. È stato un costruire pezzo per pezzo quello che esiste oggi."

PERIODO 2005 – 2015

Serena Lazzeri (dal 2006)

"[Da quanto conosci l'associazione?] Da subito, appena appresa la notizia (della diagnosi), attraverso Internet. Trovata l'associazione, ho parlato con Ivano Pillon. Una bella conversazione. Che mi ha convinto a partecipare al convegno che si sarebbe tenuto 10 giorni dopo aver saputo della sindrome della bambina. L'impatto al momento è stato forte, duro, ma importante perché ci ha dato la forza anche quando siamo tornati a casa. Noi ovviamente vivevamo la realtà di una bambina, nostra figlia, ma quando ne vedi tanti con questa stessa sindrome, tutti diversi, rimani colpito. Poi con gli anni ti abitui, capisci com'è la SA, e come sono loro, e impari a voler loro bene come fossero tutti tuoi figli. Ecco, ma il primo impatto è stato fortissimo e duro.

[Se pensi al 2006 e a oggi ci sono cambiamenti…] Molti, molti cambiamenti. Io mi ricordo che nel 2006 la sola parola Angelman non era conosciuta come adesso. Veramente negli ospedali stessi - io frequento il Meyer, un grande ospedale - molti dottori spalancavano gli occhi. Oggi i dottori sanno di cosa si stratta, e non solo lì. Quindi sono cambiate molte cose."

Ercole Perino (dal 2009)

“Ho conosciuto l’associazione nel 2009 dopo aver cercato in Internet l’associazione, ho trovato il numero di Ivano Pillon, che subito ho contatto. Siccome nel 2009, c’era poco tempo tra il contatto e il congresso, quell’anno lì non sono andato, ma ho cominciato ad andare a Trevi nel 2010.

[Pensando a quegli anni, cosa è cambiato…] Beh, nella diagnostica, non so se ci siano differenze tra allora e adesso. Non so se ce ne siano. La diagnosi la fai in quel modo lì. Miglioramenti da allora ad adesso li ho visti. Non per niente vengo tutti gli anni. Perché se non ci fossero stati miglioramenti sarei rimasto a casa. Tanto le cose le trovi… invece trovo interessante come arricchimento, venire qua, partecipare; anche e sentirsi coinvolti.”

Paola Geroldi (dal 2010)

“Premetto che i primi anni sono sempre soggettivi, perché ognuno li vive in maniera diversa. Io parlo per me. La prima volta che sono andata al convegno mi sono sentita un po’ spiazzata. Devi capire, devi capire tante cose. Mentre adesso sono incontri di gioia. Penso che forse il filone sia questo per tutti. All’inizio sei un po’ titubante, cerchi di capire. È un incontro non triste, però che ti mette davanti ad una realtà di cui devi prendere coscienza. Mentre poi negli anni avanti successivi, diventa una gioia, un incontro di gioia.

[Se pensi al 2010 a oggi, ti accorgi di alcuni cambiamenti da punti di vista diagnostica, sociale…] Diagnostica, già nel 2010 siamo già abbastanza avanti. Noi l’abbiamo saputo tardi, ma perché la bambina non aveva mai avuto crisi epilettiche, problemi da un punto di vista motorio ne aveva ma non preoccupanti. Quello che ci ha fatto preoccupare quando all’età di 23 mesi non parlava ancora. E quindi da lì è partito tutto. Però sento di genitori che l’hanno saputo in età precoce tramite tracciato elettroencefalogramma. Piuttosto è cresciuta la familiarità con gli altri genitori, il rapporto. Magari il primo anno rimanevi chiuso in famiglia, poi si è allargato. E per me è una cosa molto apprezzabile.”

Betty Williamson

“In ogni paese era diverso. Qualche paese aveva un centro per questi bambini, altri paesi niente. Da dove vengo io, Olanda, c’era pochissimo. I genitori erano isolati, non si sapeva come andare avanti con il figlio, come comunicare con i figli, oppure, anche, per esempio, riguardo all’epilessia e a come controllarla. Invece adesso è tutto un discorso diverso perché, grazie alla ricerca, soprattutto a quella che hanno fatto qui in Italia con Silvia Russo, si sanno tante cose in più sull’epilessia. Poi in Olanda hanno copiato la ricerca della Dott.ssa Russo e sono andati ancora più avanti. Adesso si sa meglio quale medicine funzionano, quali no. Adesso per esempio si fanno anche esperimenti con la dieta, così ai bimbi non si devono neanche dare le medicine e stanno già bene. E allora andiamo sempre avanti, ma proprio perché lavoriamo tutti insieme e non siamo isolati. Ci siamo proprio cercati.”

FINALITÀ DI OR.S.A.

Come indicato nell'articolo 5 dello statuto di OR.S.A., l'associazione non ha scopo di lucro e persegue esclusivamente finalità di solidarietà sociale con l'obiettivo socio-sanitario di valorizzazione,assistenza e tutela dei diritti civili a favore delle persone, soprattutto quelle più svantaggiate. L'associazione persegue il proprio scopo anche attraverso rapporti con gli organi nazionali, regionali, provinciali, locali e con gli enti pubblici e privati operanti nel settore della disabilità. Promuove e partecipa ad iniziative in ambito amministrativo, giudiziario ed extra giudiziario a tutela dei singoli disabili e delle loro famiglie. Promuove e partecipa ad iniziative di ricerca in ambito nazionale e internazionale. Promuove e sollecita la prevenzione e la riabilitazione sulla disabilità in genere. Assume in ogni sede la rappresentanza e la tutela delle persone svantaggiate.

OR.S.A. negli anni è stata guidata da alcuni principi e valori di riferimento, che ne connotano il codice etico e lo stile d'azione, sintetizzabili attraverso alcune parole chiave:

Aggregazione / coesione…

Lo stile di OR.S.A. da sempre è basato sull'aggregazione familiare e volontaria dei soci. La solidarietà e la condivisione tra genitori aiutano a sentirsi parte di un gruppo con obiettivi comuni, fanno sentire meno soli e migliorano lo stato d'animo generale, di chi si deve confrontare con la sindrome di Angelman. L'associazione sostiene nelle difficoltà che avere a che fare con questa sindrome indubbiamente comporta, aiutando a sviluppare una mentalità più consona. Permette di vedere questa "sfida" come qualcosa che coinvolge molto i genitori, ovviamente, ma che non ne occupa l'intera la vita.

Qualità della vita / benessere …

La base della *mission* di OR.S.A. è così sintetizzabile: vivere il presente, cercare di rendere migliore la vita di chi si relaziona con questa sindrome, con tutti i mezzi che la ricerca e la solidarietà mettono a disposizione.

OR.S.A. cerca di lavorare più incisivamente possibile, collaborando con i medici e le strutture pubbliche, cercando di migliorare, insieme, gli interventi e le risposte e rendendo meno difficile la vita, sia dal punto di vista fisico, che di supporto psicologico, di chi è più vicino alle persone affette dalla sindrome.

OR.S.A. mira a coinvolgere tutti, istituzioni, specialisti, genitori, più sentitamente e di concerto possibile, per migliorare la qualità di vita dei pazienti e di coloro che li sostengono. Certo, al primo posto nell'interesse dell'associazione ci sono gli affetti dalla sindrome, pertanto il miglioramento di uno è il successo di tutti, e tuttavia si è aggiunto negli ultimi anni l'obiettivo di perseguire, al di là della sola cura, il "bene-essere" di pazienti e famiglie.

Presenza locale / partecipazione…

OR.S.A. interpreta la propria *mission* cercando di estendere ai rappresentanti regionali la perseveranza e la continuità nel portare avanti il miglioramento di vita dei pazienti. In termini di visione strategica, l'associazione ha un ampio punto di vista sulla questione; guarda al problema con la stessa prospettiva con cui lo guarda la ricerca: dalla genetica, alla neurologia, alla comunicazione.

Ricerca / concretezza...

Certamente è una finalità associativa primaria sostenere e finanziare progetti di ricerca scientifica, concreti, fattibili e misurabili, nell'ambito di una coalizione tra studiosi, istituzioni e associazioni, che impegni le risorse in modo congruo e proficuo. OR.S.A. rimane tuttavia molto cauta sulle interpretazioni di ricerche e possibili risultati di ricercatori, approfondendole con serietà, evitando facili entusiasmi che rischiano di creare false aspettative, specie nei i genitori, verso risultati che poi non arrivano, perdendo di vista la qualità della vita quotidiana. I principi e valori di riferimento ispirano gli indirizzi strategici che l'associazione intende perseguire:

- far conoscere tra di loro le famiglie, creare aggregazione;
- migliorare la conoscenza della SA, in particolare nel contesto socio-sanitario e scolastico;
- favorire una risposta preparata rispetto alla SA in termini di diagnosi, percorso clinico, riabilitazione;
- far crescere la ricerca sulla SA;
- diventare un interlocutore a livello internazionale.

LA MISSION PRATICATA: I RISULTATI RAGGIUNTI DA OR.S.A. DAL PUNTO DI VISTA DEI PROTAGONISTI

[E secondo te, questi cambiamenti, nella diagnosi, sia da punto di vista sociale OR.S.A. ha avuto un ruolo?]

Ivano Pillon

"Da parte mia, che sono stato fondatore, sono stati meravigliosi. Meravigliosi nel senso, che c'è stato tanto lavoro serio e sincero; certo si può sempre affermare che avremmo potuto fare di più, criticare è facile. C'è da dire una cosa in ogni caso, è un dato di fatto che siamo partiti in 22 famiglie e non è stato facile all'inizio per i problemi comunicativi tra noi, eravamo agli albori di internet nel 1996, si svolgeva un po' tutto per telefono. Ma nonostante tutto abbiamo iniziato subito a organizzare i convegni. Noi abbiamo fatto una cosa importante, alcune cose importanti. Primo, io e Tommaso ci siamo trovati in sintonia sugli aspetti sociali, come persone. Per cui abbiamo messo da parte le problematiche nostre, delle nostre famiglie, abbiamo due figli con delle diversità enormi tra di loro, sebbene entrambi affetti da SA. Abbiamo messo da parte l'aspetto personale. Abbiamo lavorato per gli altri. Cosa abbiamo fatto di stupendo? Le soddisfazioni le abbiamo raccolte negli anni. Prima abbiamo costituito il Comitato Scientifico. Non ci siamo appoggiati a nessun ospedale, non ci siamo sposati a nessuno. Noi siamo liberi battitori. Il Comitato Scientifico è fatto di figure, a livello scientifico, importanti in tutta Italia. Spaziamo dalla Sicilia, al Friuli, alla Lombardia all'Emilia Romagna. Un Comitato Scientifico che collabora, che ha collaborato in modo molto importante. Per cui siamo andati oltre all'aspetto delle problematiche viste da genitore. Siamo andati a vedere la sindrome sotto un aspetto scientifico, però chiedendo e ottenendo collaborazione. Perché noi non siamo scienziati, siamo genitori e restiamo genitori perché è il nostro ruolo, non vogliamo fare qualcosa di diverso. Il Comitato Scientifico ci ha permesso di fare oltretutto un convegno all'anno, e portare scienziati all'interno dei convegni. Abbiamo scelto di utilizzare i soldi della nostra raccolta fondi per migliorare la qualità della vita delle persone. Per far sì che si facesse conoscenza e cultura sulla Comunicazione Aumentativa, perché i nostri ragazzi non parlano. Abbiamo fatto cultura sulla necessità di un certo tipo di educazione, abbiamo fatto cultura sulle problematiche del sonno, sulle problematiche scolastiche, sulle problematiche sociali. Abbiamo toccato tutti quei temi della quotidianità della vita della persona comune per far sì che le famiglie potessero vivere meglio e i ragazzi fossero migliori, con una riabilitazione migliore, più dedicata più precisa. Questo è stato il nostro primo impegno. Adesso ci viene riconosciuto, all'estero, dalle altre associazioni: "*i vostri ragazzi sono meglio dei nostri*". A quel punto puoi dire a te stesso, i nostri ragazzi avranno sempre tante difficoltà, ma qualcosa abbiamo cambiato nella qualità della loro vita."

Tommaso Prisco

"Il ruolo di OR.S.A. è stato fondamentale. Siamo cresciuti mano a mano. Noi eravamo una ventina di famiglie, in tutto, in Italia. Progressivamente ci siamo messi in gioco, ci siamo conosciuti, con le giornate informative. Siamo rimasti aperti sempre, nel senso che anche il genitore a Canicattì o ad Aosta può organizzare incontri, occasioni di approfondimento, per favorire la conoscenza sulla diffusione della sindrome. Ci siamo resi conto che questa è una modalità vincente. Si parla della SA con molta più frequenza, adesso, e si adottano degli strumenti specifici quasi in autonomia in molte città d'Italia. Questo è il ruolo che OR.S.A. ha avuto."

Maurizio Elia

"Io ho un pregiudizio positivo. Io sono legato non solo da un punto di vista scientifico all'associazione, ma anche da un punto di vista affettivo con molte delle persone che hanno voluto OR.S.A. e anche a molti familiari. E quindi il mio giudizio sarà senza criticità. Io credo che il ruolo dell'OR.S.A. sia stato fondamentale, perché in questi 20 anni è riuscita a focalizzare l'attenzione dei media, dei giornali delle televisioni, le maratone, le raccolte del 5xmille… Sto pensando ad una serie di strumenti che hanno sponsorizzato la formazione, OR.S.A. è riuscita a sostituirsi ad un pezzo di società civile, o comunque a sostituirsi agli enti sanitari pubblici, alle ASL, che in realtà dovrebbero fare questo."

Serena Lazzeri

"Come no! OR.S.A. si è data da fare sempre. Anche perché non ci scordiamo che qui è tutto volontariato. Uno ci mette proprio del suo, ovviamente siamo genitori, si cerca di fare il massimo. Rispetto alla presidenza, tanto di cappello, perché il tempo ci vuole e quindi penso loro abbiano un ruolo fondamentale, e non solo in Italia. L'OR.S.A., rispetto all'Europa, si è fatta conoscere. Abbiamo anche fatto l'associazione per unirci a livello europeo. Quindi per me ha fatto tanto, si è fatta conoscere anche in televisione. Rispetto a prima, ai primi anni, ci sono stati molti più interventi. E poi si può sempre migliorare, si può sempre fare di più, e tutto quanto. Però siamo umani, e penso che tutti hanno fatto il meglio che potevano fare."

Betty Williamson

"OR.S.A. è una delle associazioni più vecchie. Sono già 20 anni che lavorano sulla SA. Loro ti danno sempre una mano, ti danno dei consigli, tutto è aperto. Noi, quando abbiamo iniziato in Olanda, avevamo tantissime domande: ad esempio come comunicare con i nostri figli. Loro subito ci hanno detto: "*noi conosciamo una dottoressa a Milano, andate là, parlatele, vedete se ci sono informazioni che vi possono aiutare*". E così sempre. Quando avevamo una domanda, loro cercavano di aiutare, o avvicinandoci magari qualcun altro che poteva dare mano. E così sempre siamo andati avanti. Adesso la comunicazione si sta facendo in tutto il mondo, in maniere differenti, però siamo in collegamento, si parla… "*tu come fai*". Prima erano tutti isolati, adesso anche grazie alle attività di OR.S.A. c'è scambio, sostegno, cultura."

I SOCI

Sono aderenti dell'organizzazione tutte le persone fisiche che condividono le finalità dell'organizzazione e, mossi da spirito di solidarietà, si impegnano concretamente per realizzarle. (Art. 6 Statuto OR.S.A.).

Sono 432 le famiglie conosciute da OR.S.A. Gli aderenti, circa 300, sono nella maggior parte dei casi familiari di persone con SA.

PERCHÉ DIVENTARE SOCI DI OR.S.A.: IL PUNTO DI VISTA DEI PROTAGONISTI…

[Cosa diresti alle famiglie SA che non sono associate o non hanno rapporti con l'associazione?]

Maurizio Elia

"Tanto. Intanto annualmente quando si avvicina l'appuntamento del congresso cerco di fare un'opera di propaganda spudorata, cerco il più possibile di facilitare la presenza. Io credo che molti genitori trovino una difficoltà oggettiva, che non è solo economica, spostarsi è difficile, anche la mentalità stessa di portare il proprio bambino, ti frena, qualcuno è demotivato: "*in fondo in questi convegni si dicono cose molto belle, ma non sono fruibili ora e adesso*". Per cui direi a queste famiglie che non frequentano, e sono la maggioranza, di cercare di migliorare la loro presenza se non a livello nazionale almeno regionale, perché come si è dimostrato fin'ora, con la sponsorizzazione della formazione e la ricerca, l'unione fa la forza. Più famiglie sono nell'associazione e più questa riuscirà a fare e ad ottenere."

Ivano Pillon

"L'OR.S.A. è conosciuta da tutti. Sotto questo aspetto il problema non c'è. Le persone si dividono secondo le loro problematiche personali. Faccio un esempio. Tanti anni fa, ad un convegno avevamo la segreteria che si vedeva da fuori, con una grande vetrata. C'erano i nostri ragazzi che giravano per l'albergo, normalmente. Io non lo sapevo. Arriva un signore, un papà, che mi dice "*Io la devo ringraziare*". Faccio: "*perché?*". "*Sa quando sono arrivato, sono rimasto fuori del vetro, a guardare dentro ed ero indeciso, se tornare a casa, scappare via o aprire quella porta. L'ho aperta. È stata dura e difficile, ma dopo tre giorni non vorrei andarmene a casa*". Questo è un primo sentimento, ed è comprensibile, è la storia di un papà e una mamma che hanno il coraggio di aprire quella porta. Ci sono una fetta di persone che quella porta non la aprono. Oggi a questo convegno c'è una famiglia, hanno una figlia di 6 anni, ci conoscono da quando è nata, è la prima volta che vengono. Parlando con il papà, i rapporti sono personali, ci conosciamo tutti per telefono, mi ha detto: "*sono riuscito a convincere mia moglie a venire*". Sono 6 anni che non voleva venire. Allora, questa è una fetta di persone. C'è poi una fetta di persone anziane, che hanno il ragazzo che ha una certa età, per cui dicono...*ormai;* magari vengono una volta, vogliono partecipare, vedere capire, ma hanno perso la motivazione. Poi ci sono gli affezionati, quelli che non mancano mai, OR.S.A. fa parte del loro DNA. Poi ci sono quelli che vengono un anno si, due no, anche per problemi economici. Per cui noi riusciamo a fare un convegno, siamo gli unici a fare un convegno nazionale all'anno, son 20 anni che facciamo convegni. Poi quelli regionali, ne facciamo anche 3 o 4 o 5 l'anno , di una giornata. Abbiamo sempre quelle 200/250 persone a convegno, non è male. Sono circa un centinaio di famiglie."

Tommaso Prisco

"Di considerarsi in famiglia, non vederla come un'associazione che sta lontano. Il risultato raggiunto da OR.S.A. deve essere il nostro risultato. Mi piace Il mio motto, venuto una sera ad un convegno: "*basta poco da ognuno per fare molto*". Non è importante il ruolo, la mansione, il lavoro, l'importante è esserci, creare una rete, perché solo chi come noi, come genitore, sa qual è la difficoltà, le problematiche, può comprendere l'altro. Non sostituirsi, ma comprendere. Evitare i treni della speranza, quelle differenze tra una realtà e un'altra che esisteranno sempre. Fare sì che sia una forza propria, immagino OR.S.A. come la religione cattolica, il Vaticano: una grande azienda, ha filiali in tutto il mondo, in tutti i posti ha una cappella. OR.S.A. ha le proprie zampine in tutte le famiglie."

Giulia Prisco

“Di venirci a trovare, assolutamente. Anche solo per curiosità. Perché sicuramente qui trovano oltre ad una porta aperta, la sicurezza di non trovarsi soli, un aiuto concreto sia per le cose più grandi che per le sfide di tutti i giorni.”

Claudio Socciarelli

“Direi quello che ci siamo detti io e mia moglie subito dopo aver conosciuto OR.S.A.. Prima avevamo difronte un’incognita molto più grande di noi, non capivamo come affrontare la cosa. Avevamo, come dire, anche dal punto di vista del progetto familiare, un blocco. Conoscere OR.S.A. ci ha permesso di avere informazioni non solo sulle esigenze di tutti i giorni nel rapporto con i nostri figli, ma ci ha consentito di vedere una strada che ci permettesse non di uscire dal tunnel del tutto ma di vedere una luce più viva. Avere la forza di andare avanti non per sopravvivere ma per vivere.”

Daniela Mignogna

“Associarsi è un dovere morale, perché in fin dei conti comunque questo volontariato ha dei costi. E viene finanziato dai volontari e questi volontari che si mettono sul territorio a raccogliere fondi, a fare iniziative, a distribuire dei gadget anche per far conoscere l’associazione. Tutto questo va supportato anche da una quota associativa che proviene dalle famiglie che sostengono queste malattie, anche perché si sta lavorando per loro. In fin dei conti appartenere ad una associazione, deve interessare perché l’associazione siamo ognuno di noi associati e ci può dare tanto, se la sappiamo capire e utilizzare proficuamente.”

Emanuele Bedon e Rachele Conte

“Rachele: secondo me appoggiarsi ad una associazione, anche che non sia OR.S.A., è vitale. L’isolamento non porta niente perché porta la non conoscenza, la non condivisione, perché solo il ritrovarsi è energia. Quindi le associazioni di qualsiasi livello sono importantissime, è un ritrovarsi. Io personalmente non potrei farne a meno. Anche per me stessa, al momento della diagnosi, la mia prima necessità è stata quella di condividere e capire di più. Perché alla fine non si può stare da soli, ma non per noi, per i nostri figli.”

Serena Lazzeri

“Allora, ognuno deve fare ciò che si sente. Se l’associazione può essere un aiuto, lo consiglio. È ovvio che lo consiglio. Se invece deve dare un senso di tristezza… Io consiglierei di provare in ogni caso. Effettivamente l’aria che si respira qui quando siamo tutti insieme, la condivisione degli stessi problemi è qualcosa che dà grande sostegno...è proprio terapeutica.”

Ercole Perino

“Direi che è importante esserci, affinché ci sia un maggior confronto. Non basta Facebook per confrontarsi. È importate interloquire direttamente. Ci si conosce di più.”

Paola Geroldi

"Ho saputo da 10 giorni della SA della bambina e mi sono tuffata. Nel senso che per me, nonostante sia stato difficile non sapevo quando mi hanno detto di venire al convegno, cosa mi aspettava. Poi è stato forte. Se non si prova non si può sapere. Io ho trovato una famiglia con più esperienza che mi ha aiutato anche per piccoli consigli. Almeno una volta bisogna partecipare a questa grande famiglia. Poi è possibile decidere se rimanere chiusi nel proprio piccolo oppure farne parte."

Betty Williamson

"Io penso che è sempre bene essere organizzati. Così non sei isolata. Se hai bisogno di informazioni c'è sempre qualcuno che ti può rispondere, che ti può aiutare. E OR.S.A.. non fa solo le domande sulle cose utili ogni giorno, come farlo dormire, come farlo mangiare come mandarlo a scuola, ma guarda anche avanti e cerca di trovare soluzioni sulla ricerca, medicine. Penso che sia importante sapere che c'è un gruppo che per tutta la vita di un Angelman si interessa di come sta, di come andare avanti."

FORMA GIURIDICA E ORGANIGRAMMA

L'organizzazione di volontariato OR.S.A. è disciplinata dal proprio Statuto, ed agisce nei limiti della Legge n° 266 del 1991, delle Leggi Regionali, Statali; e dei principi generali dell'ordinamento giuridico. In quanto associazione di volontariato è Onlus di diritto.

Sono organi dell'associazione:

- l'Assemblea dei soci: organo sovrano di indirizzo
- il Consiglio direttivo: organo di governo e di amministrazione
- il Presidente

Tutte le cariche sociali sono svolte a titolo volontaristico e quindi senza alcuna retribuzione (Art. 9 Statuto di OR.S.A.)

Il Consiglio direttivo

Il Consiglio opera in attuazione delle volontà e degli indirizzi generali dell'assemblea alla quale risponde direttamente e dalla quale può essere revocato con la maggioranza dei 2/3 dei presenti. Il Consiglio è composto da membri eletti dall'assemblea tra gli aderenti, per la durata di 4 anni,rieleggibili. Il Consiglio nomina tra i suoi membri il Vicepresidente e il Tesoriere.

Il Consiglio in carica:

Presidente

1. Prisco Tommaso - San Gennaro Vesuviano - Napoli

Vice Presidente

2. Socciarelli Paolino (Claudio) - Chiusi – Siena

Tesoriere

3. Pillon Ivano - Treviso

Consiglieri

4. Perino Ercole - Talana – Ogliastra
5. Ardizzoni Maurizio - S. Pietro in Casal - Bologna
6. Gramaglia Stefano - Bordighera - Imola
7. Rubino Lisa - Siracusa
8. Ricci Evaristo - Prato
9. Felicetti Arianna - Roma
10. Della Spina Maria Rosaria - Bari
11. Geroldi Paola - Verolanuova - Brescia
12. Bedon Emanuele - Legnaro - Padova
13. Pin Ferruccio - Muzzana del Turgnano - Udine

L'attività associativa nel 2015

CD: Numero 2, partecipanti medi 13

Assemblee: Numero 1, partecipanti 80

ORGANIZZAZIONE TERRITORIALE

I gruppi locali si formano con la nascita di OR.S.A. stessa che OR.S.A. si è così organizzata nel territorio nazionale, prevedendo la presenza di gruppi regionali. Il responsabile regionale mantiene stabilmente i contatti con le famiglie, organizza giornate informative, promuove raccolte fondi, crea aggregazione e coesione attraverso incontri ludici, partecipa nel territorio a tutte quelle istanze che si occupano di disabilità. Ne fanno parte i familiari delle persone con sindrome di Angelman.

Responsabili regionali dell'Organizzazione Sindrome di Angelman

LOMBARDIA
- Geroldi Paola

PIEMONTE
- Balbo Luigi

VENETO
- Bedon Emanuele

FRIULI VENEZIA GIULIA
- Manfroi Fedele
- Pin Ferruccio
- Trentino Alto Adige
- Zenatti Ivan
- Ercolani Graziano
- Emilia Romagna - Gnudi Anna
- Umbria - Ubaldi Gianna

LAZIO
- Marco Cerulli
- Arianna Felicetti

CAMPANIA
- Prisco Tommaso
- Raimondo Milena

PUGLIA E BASILICATA
- Della Spina M. Rosaria in Iannone

SICILIA E CALABRIA
- Rubino Maria Luisa in Sanzaro

TOSCANA
- Socciarelli Claudio

LIGURIA
- Mancarella Giuliana in Regina

MARCHE E ABRUZZO
- Pasquini Andrea

MOLISE
- Paola Carlone

SARDEGNA
- Mariangela Palmas
- Perino Ercole

LE RELAZIONI DI OR.S.A.

OR.S.A. è inserita in una ampia rete di relazioni, sia con persone fisiche che con enti e istituzioni. Al centro della rete ci sono le persone con la SA e i loro familiari.

A livello nazionale, i rapporti più importanti sono quelli con i vari IRCCS (Centri di Riferimento) in Italia che creano una rete vera e propria, quest'ultima parte dall'inquadramento fino ad arrivare a gestire l'emergenza. I Centri di Riferimento hanno messo in atto protocolli riabilitativi e di *follow up* acquisendo le linee guida del manuale della SA, unica stesura per merito di OR.S.A., in collaborazione con equipe di medici, neuropsichiatri, neurologi, epilettologi, fisiatri, logopedisti, etc. Mentre a livello internazionale collaborano con ASA e gli enti/associazioni che ne fanno parte, a partire da una delle più attive, denominata "Nina Foundation".

Le persone

- Bambini, ragazzi e adulti con SA
- Familiari
- Volontari
- Operatori sanitari (medici, fisioterapisti, logopedisti, …)
- Insegnanti
- Sostenitori/donatori

Le Istituzioni

- Altre associazioni
- ASL
- Amministrazione locale
- Amministrazione regionale
- Amministrazione centrale
- Scuola
- Ospedali
- Nina Foundation
- Istituti di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico - IRCCS

CAPITOLO 2

COSA FA OR.S.A.

I principali risultati raggiunti: OR.S.A. è stata capace di…

Nel corso degli anni, dalla sua costituzione, OR.S.A. ha lavorato per raggiungere alcuni importanti obiettivi. Ciascuno di essi è stato raggiunto mettendo in campo attività, energie e risorse.

… FAR CONOSCERE LE FAMIGLIE, CREARE AGGREGAZIONE

Fin dalla sua nascita OR.S.A. ha ricercato l'incontro e l'aggregazione delle famiglie. Questa attività viene fatta principalmente attraverso il convegno annuale, occasione di incontro e confronto, e attraverso l'attività sul territorio, sia con le giornate informative che con le iniziative ludiche e riunioni spontanee dove, grazie al sostegno dei volontari, le famiglie possono far partecipare i figli affetti da SA, in tutta serenità.

Importante è anche la disponibilità telefonica da parte dei dirigenti associativi e dei referenti locali, sempre pronti all'ascolto delle famiglie che cercano informazioni e riferimenti.

Recentemente, la pagina Facebook è diventato un luogo di scambio, conoscenza e condivisione. In alcuni contesti locali si sta sperimentando anche l'utilizzo di Whatsapp, con risultati molto positivi.

Rachele Conte (Responsabile regionale del Veneto, intervistata col marito Emanuele Bedon)

"R: Noi abbiamo avuto la diagnosi nel settembre 2006 e subito abbiamo partecipato al primo convegno, proprio per la necessità di capire cosa stava succedendo alla nostra vita.

E: Quindi non abbiamo avuto modo di rapportarci alla sindrome prima di aver conosciuto OR.S.A., è stato contestuale. Non abbiamo esperienza di prima e dopo. Ci siamo approcciati e inseriti nel gruppo, con qualche difficoltà, ma è stato utile.

[In quel periodo come vivevate questa condizione, nel 2006?]

R: Il momento della diagnosi è sempre un momento traumatico perché alla fine è un lutto, tra virgolette. Cambiano le prospettive, cambiano le condizioni, cambia tutto. Io sono andata alla ricerca di un contatto. E questo contatto è arrivato da Ivano Pillon. Io avevo proprio la necessità di essere accolta e di capire cosa stava succedendo.

E: Diciamo che ci ha aiutato a capire l'esperienza dell'accoglienza, perché è il nostro ruolo, a livello regionale, e a non sentirsi soli. A parte il primo e secondo convegno in cui stavamo metabolizzando questo lutto, è stato molto bello durante il convegno trovarsi con bambini più grandi e avere di fronte quale sarà la realtà che ci aspetterà, che non è così semplice. Però, nonostante questa fotografia molto pesante, ti senti una famiglia. Già dal primo convegno siamo tornati a casa felici.

R: Felici è una parola grossa, diciamo sereni.

E: Siamo tornati sereni, facciamo parte di questo gruppo, sentiamo l'aiuto.

[Rispetto al 2006, una famiglia Angelman trova qualcosa di diverso?]

R: Io ho un po' sofferto, il fatto che ci siamo sentiti soli, il confronto con le altre famiglie. C'era solo l'informazione medica. Da qua è partita proprio la nostra voglia di dare supporto, di dare informazioni. Questo è il cambiamento rispetto a 9 anni fa. Rispetto ad una famiglia che ha la diagnosi, intanto c'è un'accoglienza. Che è la cosa principale, che l'OR.S.A. dà a livello sia nazionale che locale, perché il livello locale è il fulcro, dell'associazione Onlus, è lì che si lavora. Nella propria regione, nella propria città.

E: Per noi è cambiato molto perché facciamo parte attiva dell'associazione, ci rendiamo utili per uno scopo comune che riguarda anche noi stessi. La sensazione è che una famiglia nuova trovi più risposte, trovi un'associazione cresciuta. Soprattutto a livello locale. Per una famiglia, l'accoglienza e il convegno vanno bene, ma deve avere anche la sicurezza di un riferimento ulteriore. È dato dal giornale, dal sito, da Facebook, da WhatsApp.

R: Poter postare il traguardo di un figlio, il primo cammino, una tabella comunicativa, un confronto, anche semplicemente organizzare un pranzo per trovarsi.

E: Ecco la differenza… oggi c'è maggiore condivisione immediata. I primi anni era il convengo il riferimento: si aspettava un anno, era più emozionante da un lato. Adesso però c'è una rete locale, c'è un gruppo di scambio e dialogo costante."

... MIGLIORARE LA CONOSCENZA DELLA SA, IN PARTICOLARE NEL CONTESTO SOCIO-SANITARIO E SCOLASTICO

Le attività collegate alla finalità…

- *Convegno annuale*
- *Facebook*
- *Sito*
- *Incontri informativi a livello locale*

Convegno annuale

I convegni annuali organizzati con l'aiuto della tecnologia, con traduzioni scientifiche professionali e puntuali, la possibilità di collegamenti internazionali laddove i ricercatori siano impegnati o non possano garantire la presenza, denotano una capacità evoluta nell'organizzazione di realizzare eventi scientifici di alto livello.

I convegni sono andati sempre migliorando sotto tutti gli aspetti, grazie anche agli strumenti tecnologici che permettono i collegamenti con i medici, cercando gli ambienti migliori per lo svolgimento, grazie a personale fidato e professionale per le traduzioni.

Nel corso degli anni, il taglio del convegno si è un po' modificato, di edizione in edizione si discutono problematiche più vicine alla reale vita delle famiglie, meno alla ricerca.

Dalla costituzione di OR.S.A. sono stati organizzati 21 convegni nazionali.

International Meeting di Roma - Ottobre 2013

Il Meeting di Roma ha visto la partecipazione di numerosi ricercatori di livello internazionale. Gli scienziati si sono confrontati nei vari progetti di ricerca portati avanti, compreso quelli, cosa questa molto rara, ancora non pubblicati nelle riviste scientifiche. Hanno fatto quindi il punto della ricerca sulla sindrome di Angelman nel mondo e, con modalità diverse, lo hanno presentato ai medici ed alle famiglie. Nella sessione riservata ai medici e agli specialisti sono stati circa 200, i partecipanti, mentre a Trevi, nella sessione riservata alle famiglie, hanno partecipato circa 120 famiglie.

La realizzazione del meeting ha incentivato i medici italiani nel rafforzare la ricerca, mentre alle famiglie ha dato una speranza di una prossima cura per migliorare la qualità di vita.

Sito

Il sito è un utile strumento per entrare in collegamento con le famiglie che ricevono la diagnosi di SA, grazie anche al fatto che per l'accesso alle informazioni è necessario registrarsi. Nel sito si trovano contenuti relativi all'associazione e alle attività che essa svolge, oltre a recapiti e riferimenti utili.

Facebook

La presenza di familiari e gruppi OR.S.A. sui social network ha messo a conoscenza, e reso partecipi alle attività associative, più famiglie con figli affetti dalla sindrome di quanti siano effettivamente gli associati. Questo ha migliorato la conoscenza e lo scambio di informazioni, anche se ha parallelamente generato confusione sul ruolo di OR.S.A., ovvero quello di essere mediatore primario tra i canali di informazione per veicolare le notizie ufficiali sulla SA.

La gestione di una pagina Facebook ha comunque il merito di poter fornire informazioni corrette e sempre aggiornate riguardo la SA ed in una modalità che apre all'interazione. È gestita dalle Signore Daniela Mignogna e Paola Vinci.

Attualmente sono circa 900 i follower.

Come nasce il gruppo Facebook di OR.S.A. di Daniela Mignogna

Nel 2008 ho cercato di incontrare e fare incontrare anche in rete altri genitori di bambini/ragazzi/adulti con la sindrome di Angelman, e per poter fare questo ho aperto un gruppo su facebook denominato “sindrome di Angelman-Italia”, che attualmente mette in contatto associazioni e famiglie di persone affette dalla sindrome di Angelman di tutto il mondo.

Tre anni dopo, è nato anche “sindrome di Angelman gruppo specifico per i familiari”, essenzialmente per facilitare i genitori a conoscersi, relazionarsi, soprattutto in merito ai problemi e alle difficoltà inerenti la patologia, documentarsi sulle normative e le leggi vigenti, aprire ambiti di discussione, creare eventi regionali e organizzare al meglio il convegno annuale di OR.S.A.

Entrambi si sono rivelati nel corso degli anni uno strumento utile e pratico per discutere i problemi che le famiglie incontrano e devono affrontare nel complesso percorso di vita, ma con quel pizzico di ottimismo, grazie all’interessante condivisione di uno stesso problema.

Si può quindi parlare a tutto tondo di gruppi di Auto Mutuo Aiuto, ovvero condividere esperienze e aiutarsi a mostrare l’uno l’altro come affrontare i problemi comuni.

L’auto aiuto è quindi un mezzo valido per assicurare ai partecipanti del gruppo sostegno emotivo; vediamo infatti che all’interno del gruppo ciascuno sforzo individuale, teso alla risoluzione di un problema, diventa contemporaneamente sforzo per risolvere un problema comune. Ciascuno riceve aiuto e contemporaneamente dà aiuto.

Si acquisiscono così specifiche informazioni riguardanti soluzioni pratiche, apprese dall’esperienza diretta, che di solito non sono ricavabili né dai libri, né dagli operatori professionali, né dalle istituzioni assistenziali. I familiari nel gruppo si ritrovano quindi inseriti in una sorta di piccolo sistema sociale in cui smettono di essere dei portatori di qualche disagio e diventano invece membri di una rete quasi familiare, con l’obbiettivo volto al miglioramento della qualità della propria vita.

Incontri informativi a livello locale

Le Giornate Informative a livello locale sono un efficace e naturale appendice dei convegni nazionali con partecipazione di figure professionali e istituzioni del territorio. Sono un'occasione di confronto e conoscenza sui servizi dedicati ai pazienti affetti dalla SA.

Le giornate informative sono state, negli ultimi anni, una parte integrante di OR.S.A. e non più un evento sporadico come negli anni passati. Questo ha portato ad avere più adesioni e alla e crescita nell'associazione stessa.

Nel tempo sono state fatte diverse giornate in ogni area del paese, dal Nord al Sud, isole comprese. Nel solo 2015 ne sono state fatte a Milano, Prato, Siracusa e Cagliari. Sono stati affrontati i seguenti temi: la sindrome in generale, punto sulla ricerca scientifica, epilessia, Comunicazione Aumentativa Alternativa, presa in carico, bene-essere della famiglia.

... FAVORIRE UNA RISPOSTA PREPARATA RISPETTO ALLA SA IN TERMINI DI DIAGNOSI, PERCORSO CLINICO, RIABILITAZIONE.

Le attività collegate alla finalità…

- Bene-essere - OR.SA. e ASPU
- Centri di riferimento
- La formazione di medici, terapisti
- Linee guida
- Altri opuscoli (es. scoliosi, epilessia, …)

Bene-essere - OR.S.A. e ASPU

OR.S.A. per venti anni ha lavorato ai temi inerenti la sindrome di Angelman e su come migliorare la qualità della vita dei ragazzi con questa sindrome. Tuttavia, l'interesse dell'OR.S.A. è stato primariamente rivolto alla ricerca scientifica, medica, farmacologica e terapeutica. Poca attenzione, invece, è stata data inizialmente all'aspetto psicologico, relazionale, familiare e interpersonale, che pure riveste una grande importanza nella vita dei ragazzi affetti da questa sindrome e, soprattutto, nella vita di quanti si trovano a vivere e a relazionarsi con loro. Tuttavia, più recentemente in molti convegni si è cercato di dare impulso all'aspetto psicologico, relazionale e familiare, oltre a quello medico, scientifico e terapeutico. L'ultimo concreto e innovativo tentativo di sensibilizzare i responsabili del benessere e della qualità della vita dei ragazzi con sindrome di Angelman risale al 2015, con l'inroduzione del Counseling.

Oggi, relativamente alla sezione di ricerca, l'obiettivo è di andare "oltre la cura" medico- terapeutica della sindrome, prendendoci cura della Persona, dell'Anima, della Relazione e dell'Interazione Interpersonale dei soggetti Angelman. Inoltre, con questo nuovo contributo, l'intenzione è di sensibilizzare al cambiamento su come ci si deve relazionare ai ragazzi Angelman e dare indicazioni e concrete strategie d'intervento ai genitori, ai fratelli e sorelle e ai parenti perché non cadano nell'errore di vivere unicamente la sindrome, e nient'altro che

la sindrome, dimenticandosi di quali sono i bisogni e le esigenze di chi la sindrome non ce l'ha. Pertanto, ha inizio con questa nuova pagina, una collaborazione con l'Associazione per lo Sviluppo della Persona e del Potenziale Umano (ASPU - www.aspu.it) e con la Scuola Superiore di Counseling dell'ASPU rappresentata dal Dott. Silvano Forcillo.

L'iniziativa rappresenta l'ennesimo tentativo di considerare la sindrome come *uno* degli aspetti della vita di chi ne è interessato e non *l'intera* vita.

Centri di riferimento

OR.S.A. ha creato una rete di Centri di Riferimento per la cura, l'assistenza e la riabilitazione della persona con SA e sta continuando ad ampliarla in tutto il territorio nazionale, attraverso i responsabili regionali.

I Centri di Riferimento sono quei centri organizzati con equipe di specialisti che lavorano in gruppo sulla sindrome, iniziando dall'inquadramento e proseguendo con i controlli periodici. Vengono scelti in riferimento alle esperienze acquisite ed ai protocolli applicati che si interfacciano con le linee guida di riabilitazione, pubblicate dall'OR.S.A.

Un elenco dei centri di riferimento per la Sindrome di Angelman individuati da OR.S.A. per inquadramento, epilessia, indicazioni terapeutiche e riabilitative:

- **IRCCS EUGENIO MEDEA LA NOSTRA FAMIGLIA**

  Via Costa Alta, 37

  Conegliano 31015 (TV)

  Responsabile dott. Paolo Bonanni

  Segreteria ricoveri

  Franco Rosi tel: 0438/414341 e-mail: rosi.franco@cn.lnf.it

  De Faveri Claudia tel 0438/414360 e-mail: claudia.defaveri@cn.lnf.it

  Comunicazioni Urgenti

  Dottoressa Valeria Sarcona tel. 0438 414355

  Martedì – Mercoledì – Giovedì dalle ore 13.30 14.15

- **IRCCS OASI MARIA SS**

  Via Conte Ruggero, 73

  94018 Troina (ENNA)

  Responsabile dott. Maurizio Elia

  Unità Operativa Complessa di Neurologia e Neurofisiopatologia Clinica e Strumentale

  Direttore: dott. Maurizio Elia

  email: melia@oasi.en.it

- **IRCSS STELLA MARIS**

  Direttore scientifico e Resp. UO Neurologia e Neuroriabilitazione

  Dott. Giovanni Cioni dirneuroscienze@fsm.unipi.it

  Inquadramento Diagnostico e prima presa in carico

  Dott.ssa Roberta Battini – Dott.ssa Roberta Milone

  r.battini@fsm.unipi.it - tel. 050 886282

  Studio Neurofisiologico ed emergenza crisi

  Dott.ssa Anna Rita Ferrari Dott.ssa Federico Sicca

  ar.ferrari@fsm.unipi.it tel. 050996259

  Counseling riabilitativo e follow – up

  Dott.ssa Stefania Bargagna – Dott.ssa Paola Bruna Paolicelli

  Team Udge

  sbargagna@fsm.unipi.it tel. 050886307-310

- **UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PADOVA**

  Dip. Neurologia Pedriatica – Dipartimento di Pediatria Salus Pueri

  Dr. Stefano Sartori

  Via Giustiniani n. 3 - 35128 - Padova

  Tel. 049-8213505 - neurologia@pediatria.unipd.it

- **OSPEDALE FATEBENEFRATELLI E OFTALMICO**

  Azienda Ospedaliera di rilievo nazionale ed alta specializzazione

  Dipartimento di Neuroscienze

  Struttura Complessa

  Neurologia Pediatrica e Centro Regionale per l'Epilessia

  Direttore: Dr. Antonino Romeo

  Corso di Porta Nuova, 23 - 20121 Milano

  Tel. 02/6363.2345 -2419 Fax 02/6363.2867

  E-mail crei@fbf.milano

- **CENTRO EPILESSIA ED EEG ETÀ EVOLUTIVA**

  Dirigente Medico Dott.ssa Lorita La Selva

  P.O. Triggiano – Bari

  centro.epilessia@asl.bari.it tel. 080 46266330

- **IRCCS - ISTITUTO DELLE SCIENZE NEUROLOGICHE DI BOLOGNA**

  Dott. Giuseppe Gobbi

  UOC di Neuropsichiatria Infantile

  Ospedale Bellaria

  Via Altura 3, - 40139 Bologna

  Tel. 051-6225111 - Fax 051-6225401

  www.ausl.bologna.it

- **UOC NEUROPSICHIATRIA INFANTILE**

  Dipartimento Età Evolutiva-Facoltà di Medicina e Chirurgia

  Università di Salerno

  Prof. Giangennaro Coppola

  AOU Ospedale S.Giovanni e Ruggi d'Aragona

  Largo d'Ippocrate, Salerno

  email: gcoppola@unisa.it tel: +39-089 672578

- **ISTITUTO AUXOLOGICO ITALIANO (IRCCS)**

  Genetica clinica e molecolare

  Dott.ssa Silvia Russo

  Via Ariosto, 10 - 20145 Milano

  Tel. 02-619111 - www.auxologico.it

CENTRI ODONTOIATRICI

- **ISTITUTO DELLE SCIENZE NEUROLOGICHE DI BOLOGNA**

  Ospedale Bellaria U.O. Chirurgia Maxillo Facciale

  Padiglione Tinozzi

  Direttore: Dott.ssa Anna Maria Baietti

  e mail annamaria.baietti@ausl.bologna.it - www.ausl.bologna.it

  Accettazione telefonica

  8.30-12.30 dal lunedì al venerdì

COMUNICAZIONE AUMENTATIVA ALTERNATIVA

- **CENTRO BENEDETTA D'INTINO ONLUS**

  Dott.ssa Aurelia Rivarola

  Via Sercognani, 17

  20156 Milano

  Tel. 02/39263940 infocbdi@benedettadintino.it

La comunicazione Aumentativa e Alternativa (C.A.A.)

Comunicazione Aumentativa e Alternativa è il termine usato per descrivere l'insieme di conoscenze, tecniche, strategie e tecnologie che facilitano e aumentano la comunicazione in persone che hanno difficoltà ad usare i più comuni canali comunicativi, soprattutto il linguaggio orale e la scrittura. L' aggettivo "Aumentativa" (traduzione dal termine inglese *Augmentative*) indica come le modalità di comunicazione utilizzate siano tese, non ha sostituire, ma ad accrescere la comunicazione naturale. L'obiettivo dell'intervento deve essere infatti l'espansione delle capacità comunicative tramite tutte le modalità e tutti i canali a disposizione.

La C.A.A. non è quindi sostitutiva del linguaggio orale, e neppure ne inibisce lo sviluppo quando questo è possibile; si traduce invece sempre in sostegno alla relazione, alla comprensione e al pensiero. L'aggettivo "Alternativa" viene usato sempre meno perché presuppone di sostituire le modalità comunicative esistenti. La Comunicazione Aumentativa e Alternativa rappresenta oggi un'area della pratica clinica che cerca di ridurre, contenere, compensare la disabilità di persone con sindrome di Angelman, attraverso il potenziamento delle abilità presenti, la valorizzazione delle modalità naturali e l'uso di modalità speciali.

La C.A.A. è quindi tutto quello che aiuta chi non può parlare, a comunicare; è un approccio e non una tecnica riabilitativa; riconoscendo e valorizzando la persona tiene insieme la dimensione del corpo e della mente. Non si oppone, ma integra qualsiasi altro intervento riabilitativo ed educativo che spesso, purtroppo, non si confronta con la vita o si confronta troppo poco con quelle che sono le condizioni necessarie per migliorare la qualità della vita.

È ormai esperienza di molte famiglie e di professionisti che lavorano nel campo della C.A.A., come tecniche, strumenti e ausili anche molto sofisticati non possono risolvere le difficoltà espressive ed i complessi bisogni comunicativi di coloro che sono per questo definiti come persone con complessi bisogni comunicativi. Se gli strumenti, le tecniche e gli ausili non vengono inseriti in un preciso progetto di C.A.A., non riescono a sviluppare un'effettiva interazione comunicativa.

Spesso non riescono neppure a modificare l'attitudine di dipendenza e passività che frequentemente si instaura nei bambini che sperimentano fin dalla nascita ripetute esperienze di impossibilità di controllo sull'ambiente, esperienze negative, che portano nel tempo ad una minore motivazione a provocare cambiamenti.

Lo scopo della C.A.A. è quello di costruire competenze comunicative sia nella persona disabile che nelle persone del suo ambiente di vita. In pratica la C.A.A. si pone l'obiettivo di mettere ogni persona con complessi bisogni comunicativi nelle condizioni di poter attuare scelte, esprimere un rifiuto, un assenso, raccontare, esprimere i propri stati d'animo, influenzare il proprio ambiente e quindi auto-determinarsi, diventano protagonista della propria vita.

Sopravvivono diversi pregiudizi da parte degli operatori e familiari delle persone disabili: si pensa che l'intervento di C.A.A. debba essere messo in pratica come ultima spiaggia, che vada proposta a chi abbia raggiunto un certo livello cognitivo, che serva solo per esprimersi, che non sia adatto se esistono problemi di comportamento. In realtà l'intervento di C.A.A. va iniziato il più precocemente possibile, è indicato per tutti coloro che hanno problemi comunicativi, sostiene lo sviluppo cognitivo, la comprensione e il pensiero e infine migliora e contiene i problemi di comportamento.

C.A.A. e OR.S.A: i primi passi… - di Claudio Socciarelli

"Quello che descriverò sarà la storia della realizzazione di un sogno che un gruppo di famiglie toscane, con figli affetti dalla sindrome di Angelman insieme ad OR.S.A., hanno voluto perseguire con tenacia: consentire ai propri figli, ed a tutte le persone che hanno difficoltà ad usare i più comuni canali comunicativi, di accedere, nel proprio territorio, a tutte quelle conoscenze, tecniche, strategie e tecnologie che facilitano e aumentano la comunicazione. Mi riferisco chiaramente ai progetti integrati di C.A.A..

Io, come la maggior parte delle famiglie toscane, abbiamo conosciuto l'esistenza e l'importanza di questo approccio riabilitativo partecipando ai convegni organizzati dall'OR.S.A. Lo spazio che l'OR.S.A. ha trattato questo argomento in tutti i convegni e nelle giornate informative. Sono inoltre stati fatti investimenti per consentire, in accordo con le varie ASL, la formazione di terapisti specializzati in C.A.A. Questo ci ha convinto che solo attraverso questo approccio riabilitativo avremmo dato la possibilità ai nostri figli di poter esprimere le loro necessità, di fare le proprie scelte, di poter quindi avere una migliore qualità di vita. Attraverso le esperienze fatte con questi terapisti, abbiamo maturato la consapevolezza di quanto fosse importante poter fare dei progetti di C.A.A. nel proprio contesto di vita, coinvolgendo quindi tutti coloro che a vario titolo ruotano attorno ai nostri figli.

Purtroppo questa esperienza è durata poco, le dinamiche che ci sono all'interno delle ASL nella gestione del personale non hanno più consentito ai nostri ragazzi di usufruire del servizio faticosamente avviato. A questo punto è stato necessario cambiare obiettivo, abbiamo dovuto alzare l'asticella, l'OR.S.A. non poteva più solo investire nella formazione di terapisti ma doveva intervenire nei territori, per impegnare la sanità pubblica ad investire nella C.A.A..

L'OR.S.A., essendo una associazione nazionale, con sede a Treviso, in alcuni casi non poteva essere un interlocutore possibile delle istituzioni toscane. Ci voleva un soggetto regionale sia per poter accedere ai finanziamenti e sia per diventare partner nei progetti che queste intendevano portare avanti. Era arrivato il momento, se volevamo saltare quell'asticella, toccava a noi famiglie metterci in gioco.

Per questo motivo, nel 2008, abbiamo dato vita, con il benestare dell'OR.S.A., ad una Onlus a carattere regionale che si proponeva di perseguire una serie di obiettivi:

- Promuovere la diffusione della C.A.A.
- Organizzare corsi di formazione per tutti coloro che quotidianamente operano o interagiscono con i bambini e ragazzi disabili che mostrano difficoltà o totale assenza di linguaggio.
- Creare e gestire strutture presso le quali vengano forniti interventi riabilitativi specificatamente orientati alla C.A.A.
- Attivare convenzioni con aziende sanitarie pubbliche.

Certo, per arrivare a raggiungere questi obiettivi ambiziosi serve tenacia, passione, si devono affrontare sacrifici, tanti sacrifici, anche economici. Serve creare nel territorio una rete di professionisti sensibili a questi temi, che siano in grado di incidere nelle scelte all'interno dei propri ambiti, la sanità, la scuola, la politica, ecc. Questo gruppo di famiglie attraverso l'associazione Modi di Dire, con il sostegno dall'OR.S.A, e con il contributo determinante del Centro Benedetta D'Intino, ha realizzato una struttura sanitaria riconosciuta dalla regione Toscana ed ha attivato una convenzione con la ASL.

Finalmente abbiamo realizzato il sogno. Gli operatori della associazione, neurospicomotricisti, psicologi e logopedisti, attuano percorsi individualizzati di logopedia e di C.A.A. sul territorio in cui vivono i nostri ragazzi. Questo gruppo di famiglie insieme all'OR.S.A., con la tenacia, con la passione e con i sacrifici ha dimostrato che è possibile realizzare anche gli obiettivi più difficili.

Il nostro è solo un esempio, il percorso da noi intrapreso potrebbe non essere valido per tutti, sta a noi trovare quello giusto. La strada però è avviata, speriamo che altri seguano il nostro esempio. Lo dobbiamo ai nostri figli."

Linee guida sulla riabilitazione

Le linee guida sono delle indicazioni terapeutiche, maturate con l'esperienza di anni di lavoro su soggetti con sindrome di Angelman. Sono state ultimate e pubblicate nel 2013. Sono importanti perché trasferiscono anni di esperienza, di come intervenire in modo appropriato, costruttivo, sul soggetto, per migliorarne la qualità di vita. Hanno collaborato alla loro stesura il Centro Benedetta d'Intino di Milano, La nostra Famiglia di Conegliano Veneto e L'Oasi di Troina. Sono reperibili, facendo specifica richiesta ad OR.S.A.

La creazione di un manuale di linee guida sulla Sindrome di Angelman, e la riabilitazione nella SA, è stata la chiave di volta per intraprendere percorsi terapeutici. La presenza e la divulgazione del manuale, presso gli operatori scientifici e professionisti, ha reso più consistenti e tangibili i rapporti avviati e poi consolidati con le equipe multidisciplinari dei centri IRCSS, strutturando reali prese in carico per il paziente e per la famiglia con periodici *follow up*.

La formazione di medici, terapisti

L'OR.S.A., in alcuni casi particolari, sponsorizza la formazione di personale attraverso borse di studio, in particolar modo relative alla formazione sulla C.A.A. Nel 2000 e 2001 in collaborazione con il Centro Benedetta d'Intino sono stati organizzati dei corsi a terapisti sulla specifica C.A.A. nella Sindrome di Angelman. I corsi sono stati 2 e hanno avuto 40 partecipanti.

I risultati sono stati di avere nei primi periodi delle persone specializzate sulla C.A.A. che lavoravano su specifici pazienti, poi negli anni ci siamo resi conto questa strategia non era idonea, nonostante avessimo fatto dei protocolli con Centri e ASL sulla permanenza lavorativa del terapista, ma tale sicurezza purtroppo negli anni non è stata mantenuta. Oggi, pertanto, l'OR.S.A. sponsorizza delle borse di studio a progetto ben preciso e definito.

La formazione è importante perché si ha più conoscenza e preparazione e si può incidere sul territorio con più consapevolezza.

FAR CRESCERE LA RICERCA SULLA SA

La ricerca rappresenta un aspetto importante dell'azione di OR.S.A. La ricerca scientifica funziona per cercare di migliorare le condizioni di vita scoprendo metodologie innovative, per questo i finanziamenti alla ricerca sono importanti ed è indispensabile la continua collaborazione tra le varie associazioni mondiali e i centri di ricerca.

L'attenzione di OR.S.A. è comunque verso una ricerca tesa a dare dei risultati non solo nel lungo termine, ma anche nella qualità delle vita oggi. I rapporti che OR.S.A. ha costruito con il mondo scientifico internazionale, sono molto positivi e consentono un continuo aggiornamento dei risultati.

L'associazione finanzia progetti proposti dal Comitato Scientifico, dai Centri di Riferimento nazionale e quelli legati al regolamento internazionale di ASA.

Il salto di qualità OR.S.A. lo ha fatto quando ha deciso di finanziare, per la prima volta una ricerca a livello internazionale, quella del professore olandese Ype Elgersma.

Oggi OR.S.A. è molto attiva nel finanziamento della ricerca sia nazionale che internazionale, ne sono la dimostrazione gli ultimi finanziamenti stanziati a favore del Dott. Ben Distel, del Prof. Ype Elgersma, della Dott.ssa Silvia Russo e della Dott.ssa Elisa Fazzi.

Le ricerche concluse

Le principali ricerche concluse sono state:

- Indagine sonno utilizzo della melatonina.
- Formazione specialistica terapisti in C.A.A.
- Variabili oltre al difetto genetico principale responsabile della sindrome di influenzare la severità della malattia.
- Realizzazione delle Linee Guida Riabilitative.
- Compartecipazione al finanziamento per la ricerca in Olanda-Rotterdam "A genetic approach to reverse the cognitive deficits associated with Angelman Syndrome" del Prof. Ype Elgersma.

In termini di risultati alcune ricerche sono state mirate al miglioramento di vita ed hanno permesso di creare dei modelli terapeutici finalizzati; altri tipi di ricerca hanno fatto conoscere i meccanismi genetici che determinano la gravità; i risultati ottenuti hanno consentito di individuare dei farmaci per controllare alcune patologie.

In totale, negli anni, sono stati investiti circa 220.000 euro.

LE RICERCHE IN CORSO

Progetto: Profili Neuro evolutivi in soggetti con Sindrome di Angelman – Studio Pilota

[Prof.ssa Elisa Fazzi, Dr. Paola Martelli, Dr. Serena Micheletti – Spedali Civili di Brescia U.O. neuropschiatria dell'infanzia e dell'adolescenza polo ospedaliero. Anno 2016 importo euro 20.000

Obiettivi del progetto:

1. delineare il profilo clinico, cognitivo e delle competenze adattive dei pazienti affetti da Sindrome di Angelman, attraverso l'utilizzo di strumenti di indagine standardizzati;

2. valutare gli aspetti neurovisivi con i protocolli di valutazione in uso presso il nostro Centro per la diagnosi e la riabilitazione funzionale per bambini con deficit visivo;

3. valutare il profilo psicopatologico;

4. analizzare la correlazione tra il fenotipo clinico ed il genotipo e correlare i dati emersi con quelli presenti nella letteratura scientifica;

5. correlare i dati clinici con i risultati di neuroimaging.

Finalità del progetto:

I risultati saranno condivisi con le figure professionali che collaborano alla gestione della condizione clinica del paziente. In particolare, i risultati saranno condivisi con il Servizio di Neuropsichiatria territoriale di competenza deputato alla gestione dei rapporti con la scuola e alla gestione della presa in carico abilitativa dei pazienti. Si cercherà, in tal modo, di promuovere la condivisione di informazioni e l'integrazione di dati ai fini di un continuo miglioramento della presa in carico abilitativa di questi soggetti, in termini di tempestività del percorso abilitativo e di accuratezza nella scelta delle funzioni più meritevoli di presa in carico abilitativa.

Progetto: "Ruolo dell'amminoacido Taurina e le sue potenzialità terapeutiche nella Sindrome di Angelman studio su modello animale"

[Dr.ssa Silvia Russo – Istituto Auxlogico Milano Importo Progetto euro 60.000,00. Inizio progetto: 01 Settembre 2014 fine settembre 2016]

La sindrome di Angelman è dovuta, in più dell'80% dei casi, al mancato funzionamento, della copia materna del gene UBE3A, localizzato sulla regione cromosomica 15q11.2-12. Nonostante i progressi della medicina, attualmente nella pratica clinica non sono disponibili terapie in grado di curare o migliorare la sintomatologia della sindrome di Angelman. Tuttavia, ci sono studi su modelli animali che dimostrano come un incremento nei livelli della proteina prodotta dal gene Ube3a, la molecola che viene a mancare nella nell'ippocampo e nel cortex, permettano il recupero, almeno parziale, del deficit cognitivo (sui topi), a partire dalle prime fasi di sviluppo fino all'adolescenza.

Finalità:

Lo studio si propone di valutare le potenzialità terapeutiche della somministrazione dell'aminoacido taurina, largamente presente nel sistema nervoso e i cui effetti neuro protettivi sono stati replicati in diversi report, sul controllo della sintomatologia della sindrome di Angelman. La taurina (acido 2-amino-etan-sulfonico), è un aminoacido non incluso in proteine, considerato un neurotrasmettitore, agente neuroprotettivo e regolatore dell'omeostasi del calcio, con proprietà antiossidanti; abbonda nel cervello, maggiormente nel cervello immaturo. Studi recenti hanno evidenziato che la supplementazione di taurina in colture di progenitori neuronali di topo adulto ne migliora la proliferazione. Inoltre, è stato dimostrato che la taurina è in grado di promuovere la sinaptogenesi sia in modelli sperimentali in vivo, quando iniettata nei ventricoli

cerebrali dell'embrione in utero, sia in vitro, su linee cellulari di embrione di topo. Nell'organismo, la taurina viene sintetizzata principalmente a livello epatico e non è ancora stato completamente definito il meccanismo attraverso il quale sia in grado di attraversare la barriera ematoencefalica; secondo recenti studi, utilizzerebbe un trasporto facilitato.

Per valutare l'efficacia della taurina nel migliorare la sintomatologia della sindrome di Angelman, prevediamo di testare nel topo wild type (WT) e transgenico (modello murino Ube3am-/p+) la somministrazione di taurina, a partire dallo svezzamento dell'animale (3° settimana). La taurina sarà somministrata disciolta in acqua. L'azione della taurina verrà valutata attraverso la comparazione delle performance dell'animale wild type (WT) e transgenico (TG) in una serie di test comportamentali e cognitivi: Rotarod, Open field test, EPM (eventualmente fossero necessari ulteriori approfondimenti,prevediamo di estendere l'osservazione comportamentale e cognitiva al wire hang test ed alla Acoustic startle procedure). I test scelti sono i più attendibili tra quelli riportati in letteratura, non invasivi o stressanti per gli animali e risultati idonei al modello animale da noi scelto.

Ulteriori valutazioni saranno eseguite nei tessuti espiantati dopo il sacrificio degli animali, al termine del periodo di osservazione, nei quali si analizzeranno le variazioni di specifici parametri biochimici, oltre che l'espressione di proteine sinaptiche.

La taurina è stata utilizzata in passato come antiepilettico, ma, ad oggi, non ha mai trovato utilizzo per la terapia dei pazienti affetti dalla sindrome di Angelman, in età precoce. Ci si aspetta che migliori la sintomatologia epilettica e l'iperattività che sono causa di una riduzione della capacità di concentrazione e quindi di apprendimento nei pazienti. Ha il vantaggio di essere una sostanza già disponibile sul mercato, potenzialmente priva di effetti collaterali di rilievo e quindi potrebbe essere facilmente fruibile dai pazienti.

Progetto: "Elucidating the molecular mechanisms underlying E6AP function in the brain"

[Dr. Ben Distel – (AMC Medical Research B.V., Amsterdam Olanda)- importo progetto € 120,000, - Avvio giugno 2015 - Fine luglio 2017]

Capire come UBE3A è regolato e che proteine regola a sua volta è fondamentale per capire come la perdita di UBE3A provochi AS. Questo progetto validerà le proteine recentemente identificate (in un saggio di tipo two-hybrid) come target di UBE3A (UIPs) in un innovativo sistema batterico nel quale il processo eucariotico del sistema dell'ubiquitina è stato ricostruito, oppure in cellule HEK293 dove UBE3A è downregolata. Poichè tre UIPs sono già noti per interagire con la regione N-terminale di UBE3A, mutazioni di pazienti che sono presenti in questa regione di UBE3A saranno testate per vedere se influenzano l'interazione con i target UIPs. UIP2 ha mostrato di interagire con la regione di UBE3A che è legata dall'attivatore virale E6. dunque il progetto ha proposto di caratterizzare ulteriormente l'interazione UIP2-UBE3A per determinare se UIP2 è un attivatore di UBE3A. Questo progetto è innovativo e ben progettato, e presenta forti dati preliminari. I UIPs sono intriganti, soprattutto visti i risultati preliminari con UIP2 come potenziale attivatore di UBE3A. Questi studi sono suscettibili di avere un impatto significativo sulla nostra comprensione della UBE3A e di AS.

Progetto: "In vivo characterization of E6AP interacting proteins"

[Prof. Dr. Ype Elgersma ; Dr. Geeske Van Woerden -ERASMUS UNIVERSITY MEDICAL CENTER ROTTERDAM- Project amount € 115,000, - Avvio giugno 2015 - Fine luglio 2017]

Questo progetto caratterizzerà le proteine interagenti con UBE3A (UIPs) identificate da un collaboratore utilizzando il saggio two-hybrids nel cervello di topo e in colture neuronali. Si tratta di un progetto molto importante che mira a identificare i substrati di UBE3A. La dottoressa G. Van Woerden sta collaborando con il Dr. Distel che ha identificato una serie di UIPs. Questa ricerca ha il potenziale per avere un impatto elevato e far avanzare la comprensione nel campo della sindrome di Angelman. Il ricercatore caratterizzerà le proteine interagenti con UBE3A (UIPs) identificate da un collaboratore utilizzando il saggio two-hybrids. Il ricercatore poi determinerà se questi UIPs sono sovra-espressi nel topo con AS: questo è un esperimento fondamentale per determinare se questi UIPs possono contribuire ai fenotipi di AS. Tuttavia gli esperimenti successivi coinvolgono l' iper-espressione degli UIPs per vedere se ci sono effetti sulla morfologia e il funzionamento neuronale in vitro e in vivo. Sarà utilizzata l'elettroporazione in utero, una tecnica nuova.

Il Comitato scientifico

Il Comitato Scientifico è composto da specialisti in neuropsichiatria infantile, genetisti, esperti in riabilitazione. Ha la funzione di validare le informazioni di cura e riabilitazione che vengono pubblicate, validare progetti di ricerche che OR.S.A. intende promuovere. Opera incontrandosi in occasioni di convegni annuali, giornate informative oppure attraverso l'utilizzo di posta elettronica. In questi anni ha svolto attività di ricerca, supervisione e applicazione di metodologie e cura.

Le conoscenze e l'esperienza maturate dal Comitato Scientifico in questi anni, grazie ad OR.S.A., hanno permesso di intraprendere studi di laboratorio e progetti di ricerca che OR.S.A. stessa sostiene, monitorando lo stato di avanzamento e confrontandone da vicino i risultati con i ricercatori.

Dotarsi nel tempo di un solido e coeso Comitato Scientifico ha permesso, inoltre, ad OR.S.A. di agire e pensare rispettando la propria *mission*. Ogni nuova notizia o lavoro di ricerca viene attentamente valutato, al fine di proteggere l'informazione da qualsiasi clamore teso a dare false speranze nell'ambito della cura, a partire dalle notizie che circolano sui *Social*.

DIVENTARE UN INTERLOCUTORE A LIVELLO INTERNAZIONALE

Più di una volta, noi dell'OR.S.A., ci siamo posti il problema di far nascere un'associazione europea per la Sindrome di Angelman. L'obbiettivo era quello di unire forze e risorse per orientare e finanziare la ricerca che altrimenti, individualmente, le singole organizzazioni non avrebbero potuto sostenere.

Nel 2013, dopo aver condiviso il nostro progetto con Nina Foundation (Olanda) e con AFSA (Francia), ci siamo incontrati a Vienna ed insieme, abbiamo deciso di far nascere l'Angelman Syndrome Alliance (ASA). L'ASA, non è un'associazione di volontariato europea, ma ben di più, è un partenariato di organizzazioni di tutto il mondo che, unendo le risorse finanziarie, si concentrano sul sostegno alle persone con la sindrome di Angelman ed ai loro cari, finanziando la ricerca e la riabilitazione.

Grazie alla combinazione di risorse, conoscenze ed all'impegno incessante nel favorire il cambiamento, l'ASA è in grado di guidare il progresso delle conoscenze scientifiche sulla sindrome di Angelman. Noi sappiamo che la Sindrome di Angelman è una malattia rara e come tale purtroppo i finanziamenti per la ricerca scientifica sono limitati. L'ASA al contrario, con l'aiuto di un Comitato Scientifico internazionale, formato da un gruppo di scienziati volontari, utilizza le pur limitate risorse che ci pervengono da tutto il mondo per finanziare la ricerca nel modo più intelligente.

Insieme e individualmente tutte le organizzazioni partner e i loro membri, prevalentemente genitori e fratelli di persone con sindrome di Angelman, hanno giocato un ruolo chiave nel trasformare la conoscenza in merito alla AS, negli ultimi 5 anni. Ci sono già state importanti scoperte che ci permettono di comprendere meglio il meccanismo che provoca la sindrome e che ci fanno sperare in un trattamento che migliori in modo significativo la vita delle persone affette da AS.

Abbiamo una filosofia progressista sul modo in cui uniamo le nostre risorse per formare una partnership paritaria. Ogni partner dell'ASA contribuisce con i fondi disponibili e lavoriamo come pari, sostenendoci l'un l'altro, essendo noi tutti parte della comunità dei familiari di persone affette da AS.

Essere uniti e coesi, mantenere una struttura semplice, sono principi fondanti dell'ASA e perciò a tal fine, è previsto che, per ogni nazione, una sola organizzazione/associazione può essere presente e partecipare all'Alleanza.

Quando un membro si unisce all'ASA, firma il Manifesto di ASA. Ogni paese è libero di aderire. Il modo in cui tutte le nazioni lavorano insieme viene convogliato in un flusso di lavoro. Ad ogni chiamata si segnala un membro come amministratore di quel particolare progetto di ricerca.

Una commissione scientifica indipendente, ci aiuta a pubblicare i bandi di ricerca e a decidere, con una scheda di valutazione, a quale ricercatore e progetto di ricerca assegnare la borsa.

Tutti i termini, tra ricercatori partecipanti e membri ASA, sono fissati nel contratto standard di ASA.

La lingua standard è l'inglese.

I ricercatori finanziati, si impegnano a relazionare sul progetto in corso. I membri ASA sono liberi di condividere questo all'interno della loro organizzazione/paese. Alla fine della ricerca lo scienziato scrive un rapporto sui risultati, ed i membri ASA condividono questa pubblicazione in tutto il mondo. I risultati saranno inoltre presentati dallo scienziato nel corso di una conferenza internazionale di ASA.

Progetti attualmente finanziati da ASA

- *Dr. Ben Distel – (AMC Medical Research B.V., Amsterdam Olanda) - importo progetto € 120,000, - Avvio giugno 2015 - Fine luglio 2017. [Descritto nel paragrafo sulla ricerca]*

- *Prof. dr. Ype Elgersma; Dr. Geeske Van Woerden - ERASMUS UNIVERSITY MEDICAL CENTER ROTTERDAM - importo progetto € 115,000, - Avvio giugno 2015 - Fine luglio 2017. [Descritto nel paragrafo sulla ricerca]*

CAPITOLO 3

IL BILANCIO DI OR.S.A.

PROVENIENZA E DESTINAZIONE DELLE RISORSE ECONOMICHE

COSTI

	2013	2014	2015
Costi mat.prime,suss.,consumo,merci	410	6.552,00	474,19
Costi per servizi	40.191,78	53.000,36	82.376,43
Oneri diversi di gestione	910,29	869,23	609,04
Oneri finanziari	341,6	246,76	579,7
Totale costi	**41.853,67**	**60.668,35**	**84.039,36**

RICAVI

	2013	2014	2015
Ricavi delle vendite e delle prestazioni	96.615,34	107.372,26	105.492,13
Altri proventi finanziari	641,17	286,67	118,49
TOTALE	**97.256,51**	**107.658,93**	**105.610,62**

AVANZO/ DISAVANZO

	2013	2014	2015
Avanzo di gestione	**55.402,84**	**46.990,58**	**21.571,26**

La provenienza delle risorse... (Importi espressi in €)

	2013	2014	2015
Contributi 5 per mille	35.642,34	39.165,87	45.936,50
Contributi da privati	28.858,00	35.618,89	31.986,13
Contributi da aziende private	28.655,00	29.897,5	24.319,50
Contributi da estero	1.160,00	0	0
Ricavi da quote associative	2.300,00	2.690,00	3.250,00

I costi principali...
(Importi espressi in €)

	2013	2014	2015
Servizi e prestazioni rese da prof	2.335,32	574,67	4.444,60
Spese per manifestazioni	9.754,98	6.551,91	8.677,63
Spese viaggio vitto all.direttivo	3.382,03	3.739,11	4.558,27
Spese convegni e corsi	22.452,45	19.300,27	24.508,44
Rimb.spese professionisti x convegn	2.033,04	1.862,48	1.472,51
Erogaz. lib.li per progetti ricerc	0	20.000,00	38.278,72

Gli impegni futuri già deliberati...

Saldo Taurina:	€ 35.000
Saldo progetti 2014 ASA	€ 15.000
Saldo Progetti ASA 2016	€ 60.000
Progetto Spedali Civili Brescia	€ 20.000

FOCUS 5 PER MILLE

Si tratta di un meccanismo, semplice e concreto, che consente di aiutare il mondo del sociale. È questo il senso del 5 per mille introdotto dalla Legge 266/05 (Finanziaria per l'anno 2006) e successivamente confermato per la finanziaria 2007. Il meccanismo del 5 per mille, in applicazione dalla dichiarazione dei redditi 2005, si affianca al già consolidato 8 per mille e rappresenta un'occasione di sostegno importante per tutto il mondo del sociale. Chi decide di destinare, in fase di dichiarazione dei redditi, il 5 per mille della propria IRPEF ad OR.S.A. deve firmare nel primo riquadro, quello delle Onlus, ed inserire il codice fiscale dell'associazione. Il 5 per mille è una firma che consente, in modo immediato e senza dover pagare più tasse, di moltiplicare l'aiuto offerto dall'associazione. Un'opportunità importante per dichiarare la propria scelta di solidarietà. A differenza del meccanismo dell'8 per mille, in cui la partecipazione o l'indifferenza dei cittadini incidono esclusivamente sulla destinazione dei fondi e non sull'ammontare degli stessi che è di natura predefinita, il meccanismo del 5 per mille conta sulla partecipazione di tutti: tanto più numerose saranno le firme tanto più ingenti saranno i fondi stanziati per l'associazione.

	2013	2014	2015
Numero preferenze	1307	1426	1899
Contributi 5 per mille	35.642,34	39.165,87	45.936,50

CAPITOLO 4

LE SFIDE FUTURE

Il punto di vista del Presidente

"OR.S.A. dovrà migliorare lo scambio di esperienze tra famiglie, quindi incrementare la rete. Incrementare la rete scientifica a livello nazionale attraverso il coinvolgimento dei Centri di Riferimento, questo per evitare i treni della speranza ed avere persone formate in ogni parte dell'Italia. Con una diffusione capillare dell'associazione, le indicazioni riabilitative e terapeutiche saranno date più rapidamente e con certezza, in sinergia con il territorio OR.S.A. Ultimo, confidiamo nella ricerca, nella scoperta di un farmaco che migliori appunto la qualità di vita. Perché siamo convinti che i soggetti con sindrome di Angelman abbiano tantissime potenzialità che oggi non sono valorizzate. Questa è la nostra sfida futura, distruggere l'ignoranza sulla sindrome".

LE SFIDE CHE ASPETTANO OR.S.A.: IL FUTURO VISTO DAI PROTAGONISTI

[E guardando al futuro quali sono le sfide che aspettano l'associazione?]

Maurizio Elia

"Tante, sono tante. La SA è una malattia rara che è arrivata ad interessare 500 famiglie dentro OR.S.A. È un dato fondamentale se da un punto di vista epidemiologico si parla di un caso su 10.000 / uno su 15.000 e se si pensa che le famiglie in tutti gli Stati Uniti sono 1000. Quindi OR.S.A. ha fatto un lavoro eccellente nel reclutamento e nell'identificazione delle famiglie in Italia. Le sfide sono tante perché alcune vengono dal basso, dalla scienza di base, se è possibile arrivare a definire un rimedio, una terapia farmacologica o anche un costrutto genetico che riesca, in età precoce, a invertire completamente il decorso di questa malattia. Questa è la prima sfida, cercando di evitare le false buone notizie.

Un'altra sfida viene dalla considerazione di quanto poco si faccia a livello nazionale per rendere omogeneo il protocollo riabilitativo della SA. Noi assistiamo nell'associazione a famiglie che sono seguite da un protocollo eccellente a famiglie che non hanno avuto nulla. C'è una realtà a pelle di leopardo, per cui in alcune zone più fortunate di Italia è possibile avere di più e in altre di meno. Quindi credo ci sia necessità di sensibilizzare non solo le istituzioni locali, ASL, ma anche sostanzialmente i ministeri. Io credo che la SA sia sufficientemente conosciuta adesso, pur nei numeri epidemiologicamente limitati rispetto ad altre patologie, per andare avanti e avere di più dal punto di vista dell'assistenza".

Ivano Pillon

"Le cose sono cambiate tanto. In 20 anni, OR.S.A. è diventata più importante. Ha contribuito molto il 5 per mille, tutte le nuove normative che ci permettono una raccolta fondi migliore. Questo è stato determinante perché comunque il fattore economico sulla gestione di una associazione è importantissimo. Una delle cose buone che abbiamo fatto molti anni fa, siamo stati i primi a farla, è la formazione sulla C.A.A. rivolta ai dipendenti delle ASL, gratuitamente. Grazie ad OR.S.A., dopo tutti i convegni, nazionali e regionali, alle migliaia di depliant informativi distribuiti in tutta Italia, se una volta si faceva diagnosi quando un ragazzo aveva 3, 4 anche 10 anni, oggi si fanno diagnosi a bambini di 6 mesi. Chiaro che cambia tutta la prospettiva riabilitativa se tu hai chiaro il quadro delle problematiche di tuo figlio quando ha nove mesi. Ben diverso è cominciare a ragionarci a 12 anni. Perché molte cose che avresti potuto fare, o non fare, diventano inutili. Se devo fare una riabilitazione per evitare una scoliosi la devo prevedere quando un bambino ha 6 mesi, 8 mesi. Devo metterlo bene in piedi, devo fargli prendere il tono muscolare, devo dargli la possibilità di avere una deambulazione corretta in modo da evitare la scoliosi. Se tutto questo non lo hai fatto nei primi anni di vita, e la scoliosi inizia a venire fuori a 5/6 anni,

non torni più indietro. Quegli anni sono persi. Allora fare conoscenza è importante per permettere a quei ragazzi che in percentuale abbiano minori problemi nel futuro. E questo è un successo di OR.S.A.. La SA è anche oggi sotto diagnosticata, in Italia ci sono 5/5500 persone con la SA, e non hanno tendenza alla morte precoce, hanno una aspettativa di vita come i loro genitori. Per cui ci sono persone con SA che hanno 60 anni, 70 anni. Probabilmente nessuno di loro ha mai fatto un esame genetico e quindi non sono nemmeno diagnosticati. Io credo che OR.S.A. abbia realizzato tanto per concretizzare un passaggio fondamentale: permettere una diagnosi precoce".

Tommaso Prisco

"In primis, la ricerca su cui noi puntiamo molto. La ricerca sempre finalizzata al miglioramento della qualità di vita. Noi ci crediamo. Fortunatamente nel mondo ci si sta lavorando. La sfida più grossa, a parte il campo nazionale, è in Europa. Una sola voce non fa rumore, più voci sì. Per esempio, finanziare economicamente una ricerca si può fare più facilmente se siamo insieme: abbiamo investito ben mezzo milione di euro per la ricerca. La sfida più grossa è mantenere un'aggregazione solidale, con idee nuove, sempre aperti al confronto e alla crescita. Una cosa che abbiamo fatto in associazione, in questi anni, gli ultimi anni, oltre ad occuparci del benessere del ragazzo, la riabilitazione, la medicina, è stato occuparsi del benessere della persona. Abbiamo aperto anche una pagina sul sito, dedicata a questo e dato il via ad un percorso di Counseling, perché anche un genitore ha bisogno di capire, di avere le idee chiare".

Giulia Prisco

"C'è un progetto grande, nel cuore di tutti. Che è il *dopo di noi.* Per un genitore che ha un figlio, in generale, ma soprattutto un figlio che ha una disabilità, il pensiero più grande è cosa faranno questi figli senza di lui/lei. Il progetto più grande per OR.S.A. è avere la tranquillità di poterli lasciare in un posto sicuro. Questa è sicuramente la sfida più grande".

Claudio Socciarelli

"Adesso che siamo in un'associazione più ampia, in A.S.A., la sfida è di continuare, anche in questo contesto più ampio, nella strada intrapresa. Qui un leggero punto di orgoglio, l'OR.S.A. nel consesso europeo, nei rapporti con le altre associazioni, è riuscita ad avere i migliori risultati sia per i ragazzi, sia per le famiglie. Abbiamo avuto sempre una particolare attenzione alla qualità della vita. Finanziamo la ricerca che ci consente di avere dei risultati per migliorare la qualità della vita delle nostre famiglie e dei nostri figli. Una delle sfide importanti è coinvolgere anche le altre associazioni in questo obiettivo. Poi per quanto riguarda l'attività interna al nostro paese, credo che dobbiamo continuare a sollecitare le esperienze dal basso. Non basta il convegno nazionale una volta all'anno. È opportuno che anche nelle regioni ci siano degli incontri non sempre soltanto conviviali, ma giornate informative che consentano di far conoscere il problema che stanno vivendo sia alle famiglie ma anche ai soggetti che ruotano intorno ai ragazzi (scuola, mondo medico, sociale e quant'altro)".

Daniela Mignogna

"Certamente dar continuità a quello che è stato fatto fino ad adesso. Una continuità specifica nella ricerca. Diciamo che da un anno all'altro, nei nostri convegni riusciamo ad aver informazioni che diventano sempre più correlate, vicine a qualche cosa che ci possa portare almeno ad una prevenzione per le future nascite ed a terapie per i problemi attuali. Soprattutto serve continuità. Ed essere aperti, molto aperti alle famiglie. Diversamente da prima i genitori tengono ad avere risposte molto rapide. E quindi è importante esser vicini ai loro bisogni. Si può rischiare di appiattirsi su un tipo di associazione di servizio, che queste cose vengono offerte anche da altre realtà specifiche della disabilità. Comunque l'invito ad essere recettivi anche verso questi bisogni, a non chiudersi. Essere vicini per dare una migliore qualità della vita ai nostri ragazzi. Qualità che al momento dipende solo dalle famiglie. Ma la qualità della vita che vogliamo deve venire anche dalle istituzioni, dai servizi, dalla società tutta. C'è bisogno di una società che accolga. L'associazione può essere una grande madre che è vicina anche territorialmente, non tanto come sede, ma come sostegno".

Emanuele Bedon e Rachele Conte

“A mio avviso è far funzionare un po’ tutti gli strumenti che abbiamo creato: dalle linee guida al giornalino, a Facebook, al gruppo WhatsApp. La sfida è mettere insieme tutti questi strumenti e farli funzionare in modo integrato”.

Serena Lazzeri

“Sicuramente quella di essere sempre presente, di non abbassare mai la guardia, ora è tutto molto più veloce, ci sono notizie che a volte in tempo reale arrivano dall’America e poi l’associazione, che deve essere in grado dirle arrivare alle famiglie, anche quelle meno “tecnologizzate”. Quindi OR.S.A. deve stare sempre attiva e informata”.

Ercole Perino

“La sfida è sicuramente riuscire a coinvolgere un numero maggiore di utenti, di famiglie. È quella di riuscire di portare dei risultati, posti come obiettivo e quindi di riuscire a migliorare le condizioni dei nostri figli. E comunque siamo tutti genitori, siamo tutti volontari. Il compito non è semplice, non siamo esperti. Lo stiamo diventando ma non siamo esperti in materia. Le sfide… quali saranno? Quella per esempio di riuscire ad organizzare sempre più incontri con altri, magari, amici stranieri”.

Paola Geroldi

“La sfida più grossa è rimanere al passo con web e con la ricerca. È dare risposte dal punto di vista scientifico, più che clinico, perché ormai l’offerta clinica in Italia è ottima per la SA”.

Betty Williamson

“Una delle cose più importanti di OR.S.A. è che è un’associazione che già da 20 anni funziona e che attiene tutti gli aspetti di Angelman. Penso che per OR.S.A. la cosa più importante da fare è rimanere aperta così com’è adesso, per tutti gli Angelman, piccoli ma anche più anziani, creando sinergie su tutti i livelli, compresi legami internazionali.”

E per finire…alcuni consigli per OR.S.A.

Maurizio Elia

"Andare avanti e resistere anche se possono crearsi delle criticità, delle dialettiche interne. Per il momento va tutto molto bene, c'è un clima eccezionale, l'augurio che posso fare ad OR.S.A. è di continuare così, di resistere ai personalismi che noi italiani siamo molto bravi a fare".

Ivano Pillon

"L'associazione è cresciuta e siamo stati bravi anche noi fondatori. Stiamo cercando di far crescere un ufficio di presidenza importante, per fare un passaggio di consegne. Perché l'associazione non può essere identificata in una o due persone: deve cambiare, deve andare oltre. Qui ci sono i due aspetti. Da un lato è una cosa che amiamo, che abbiamo creato noi; dall'altra parte la vogliamo affidare a qualcuno che la tratti bene, la faccia crescere ancora".

Tommaso Prisco

"Direi di continuare il percorso predisposto. Sentirsi più aggregati".

Giulia Prisco

"Grazie. Semplicemente grazie. Perché sono dei genitori che si impegnano costantemente, quotidianamente. Non si risparmiano mai. Io sono cresciuta con loro. Hanno sviluppato la mia sensibilità, oltre che le mie competenze, come persona, dentro. Mi hanno trasmesso la capacità di godere di ogni piccola cosa. E oggi che sono mamma, riesco a guardare mio figlio e a godere delle cose che possono essere la normalità: un sorriso, prendere un oggetto. Questo me lo hanno insegnato loro, ma soprattutto me lo hanno insegnato i ragazzi".

Serena Lazzeri

"In bocca al lupo, di cuore. Perché io mi sono sempre sentita a casa in OR.S.A. Quello che stanno facendo va bene, ma dico anche *in bocca al lupo,* perché si può sempre migliorare".

Ercole Perino

"Il percorso intrapreso sembra giusto. I numeri lo provano. Oggi i risultati si vedono. Ci sono parecchie famiglie, parecchia gente interessata. Eppure possiamo puntare ancora ad un maggiore coinvolgimento, maggior confronto con altre istituzione europee e non solo, anche americane. Merito dell'OR.S.A. è soprattutto aver promosso le giornate formative, aver stimolato il rappresentante territoriale a muoversi nel proprio ambito. Secondo me, è giusto continuare così".

Paola Geroldi

"Gli impegni sono stati tanti: aggiornare il sito web, rispondere alle tante telefonate dalle famiglie, organizzare convegni per divulgare le novità scientifiche . Visto lo sforzo messo fino ad oggi, sono certa che lo porteremo avanti anche in futuro".

Betty Williamson

"I membri di OR.S.A. veramente invitano il mondo a venire in Italia. Contattano le persone che si interessano e subito cercano di collaborare. L'unico consiglio che posso dare: "*continuate a fare quello che fate perché siete molto importanti!*".

INTERVISTATI

Maurizio Elia

Ivano Pillon

Tommaso Prisco

Giulia Prisco

Claudio Socciarelli

Daniela Mignogna

Emauele Bedone e Rachele Conte

Senera Lazzeri

Ercole Perino

Paola Geroldi

Betty Willamson

Maria Rosaria della Spina

RECAPITI

Nazionale

OR.SA. Organizzazione Sindrome di Angelman

ONLUS Iscr. Reg. Vol. n. TV0209

Codice Fiscale 94047800266

via Bressa, 8
I-31100 Treviso (TV), Italia

tel. +39 0422.411132
fax. +39 0422.319571

Posta Elettronica:

info@sindromediangelman.org

orsa@sindromediangelman.org

Progettazione e elaborazione bilancio sociale **Maurizio Catalano**
Editing **Lucia Tanini • *Graphic design* Afra Bacci**

OR.SA. Organizzazione Sindrome di Angelman
ONLUS Iscr. Reg. Vol. n. TV0209
Codice Fiscale 94047800266 via Bressa, 8 - I-31100 Treviso (TV), Italia
info@sindromediangelman.org - tel. +39 0422.411132 - fax +39 0422.319571

www.sindromediangelman.org