

Ciao,

Se Lei sta leggendo questo opuscolo, sarà perché a Lei o a qualcuno vicino a Lei è stato detto che un bambino ha la Sindrome di Angelman.

Adesso questo sarà impossibile da comprendere.

Lei quasi certamente non ne avrà mai sentito parlare prima.

Con molta probabilità, molti dei dottori e specialisti che Lei vedrà, conoscono poco o nulla di questa sindrome.

Ecco perché noi abbiamo messo insieme queste pagine d'informazione.

Anche noi abbiamo dovuto superare i traumi per tentare di trovare una diagnosi per i nostri bambini. E anche noi abbiamo dovuto superare i problemi per comprendere la diagnosi di una Sindrome che non conoscevamo.

Questo è il motivo perché costituimmo l'OR.S.A. Organizzazione Sindrome di Angelman all'inizio del 1996. Noi siamo un gruppo di genitori di bambini con questa sindrome che si sentirono molto isolati e soli. Quindi quello che noi tentiamo di fare è di assicurarci che in futuro nessun genitore dovrà sentirsi ancora nel buio e da solo.

I documenti inclusi sono veramente solo un'introduzione a che cosa è la Sindrome di Angelman e l'OR.S.A. Comunque questo probabilmente è tutto quanto le sarà utile conoscere all'inizio. Appena lei si sentirà pronto, noi possiamo offrirle molte altre informazioni sul presente della sindrome e di cosa potrà aspettarsi nel futuro, o per telefono, o per lettera o organizzando per Lei un incontro con un'altra famiglia.

Nel frattempo Lei può non avere voglia di continuare a leggere questo opuscolo; Lei ora può sentirsi solo e intirizzito. Mi raccomando, non lo getti via, lo metta in qualche luogo sicuro, e poi quando Lei si sentirà pronto, continui a leggerlo.

Sindrome di Angelman

Sindrome di Angelman è una condizione genetica rara identificata la prima volta a metà del 1960 da un dottore britannico di nome Harry Angelman, da cui prese anche il nome. Lui aveva osservato tra un piccolo numero di bambini senza diagnosi delle somiglianze che gli hanno fatto pensare che avevano un problema comune. All'inizio, la sindrome, rimase pressoché sconosciuta e davvero pochi ulteriori casi furono identificati, ma negli ultimi anni, molte altre scoperte hanno aumentato la conoscenza. Durante il 1980 alcune scoperte in medicina genetica resero possibile la diagnosi genetica e l'avvio dello studio per identificarne le cause e conseguentemente l'aumento dei casi diagnosticati.

Ora si sa che le irregolarità nel Cromosoma 15 sono responsabili per la Sindrome di Angelman. Si sa anche che ci sono molte irregolarità diverse che possono accadere nel Cromosoma 15 ma che tutte danno luogo ad una diagnosi di Sindrome di Angelman. Per favore non si preoccupi in questo momento di tentare di capire la genetica della sindrome e tutti i modi diversi che il Cromosoma 15 potrebbe essere colpito, questo le sarà spiegato in un secondo momento, o dal Suo genetista o dal pediatra quando loro saranno stati in grado identificare la natura dell'irregolarità nel Suo caso. Comunque, l'importante è che questa è stata identificata.

In questo momento non è possibile per lei stimare le capacità e il futuro del Suo bambino. Fra bambini c'è una ampia variabilità nelle abilità, ed è giusto dire che nessuna delle caratteristiche cliniche associate alla sindrome sembrano essere presenti in ogni caso. Quello che è comunque importante valorizzare è che i bambini con la sindrome di Angelman si fanno molto amare, sono felici ed affettuosi, e hanno una durata presunta della vita normale.

Oltre all'OR.S.A., ci sono altre fonti di assistenza che sono a sua disposizione. Ci sono dei benefici statali al quale Lei ha diritto, e questo L'aiuterà a preoccuparsi del suo bambino. I Servizi Sociali del suo territorio e le competenti autorità scolastiche, hanno obblighi legali per assisterLa nell'offrire l'ambiente corretto per il Suo bambino per vivere ed anche imparare. Nel suo territorio ci saranno senz'altro anche altri gruppi di volontari che saranno capaci di aiutarLa se lei ne avesse la necessità. Per favore, quando Lei vuole saperne di più, si metta in contatto e noi l'aiuteremo nell'informazione.

Lei sarà dell'avviso che noi sino ad ora abbiamo detto molto poco sul futuro per Lei ed il Suo bambino. Questo è perché a persone diverse piace imparare in tempi diversi. Quando Lei sarà pronto per saperne di più, si ricordi che Noi abbiamo molte altre informazioni che Noi possiamo darLe, o per iscritto o in voce e rispondere a tutte le sue inevitabili domande. Nessuno dell'OR.S.A. vuole fornirle delle informazioni che lei ora non desidera. Quando lei lo vorrà, noi non vediamo l'ora di parlarle e trovare l'opportunità per conoscere lei e la sua famiglia.

L'OR.S.A.

Cos'è L'OR.S.A.?

L'OR.S.A. Organizzazione Sindrome di Angelman è un'associazione di volontariato senza fini di lucro nata all'inizio di 1996 per aiutare le persone affette e le loro famiglie.

QUALI SONO I SUOI SCOPI?

Uno dei problemi che provoca la diagnosi di una sindrome rara, è il sentimento di isolamento e confusione sentito dalle famiglie colpite. Generalmente le sindromi rare sono poco conosciute dagli esperti, e c'è la concreta possibilità che la scarsa ricerca, la poca conoscenza e la conseguente disinformazione, possono diventare una prospettiva devastante per una famiglia.

In Italia all'inizio del 1996 c'erano approssimativamente 30 casi noti di persone affette da S.A. sebbene fosse nota dal 1965. Da allora l'OR.S.A. con l'aiuto di specialisti, ha contattato molte altre famiglie con bambini con S.A, sia in Italia che all'estero, per condividere la conoscenza e le ricerche. Noi abbiamo anche avviato stretti rapporti con alcuni degli esperti medici nel campo e come un risultato di questo Noi siamo stati in grado promuovere ricerche e sperimentazioni per dare delle risposte ai problemi più importanti.

L'OR.S.A. si prefigge questi obiettivi:

- 1 / produrre un giornalino d'informazione.
- 2 / offrire informazioni ai medici e alle famiglie con bambini da poco diagnosticati.
- 3 / fare un congresso nazionale all'anno.
- 4 / creare una banca dati nazionale.
- 5 / creare un centro di riferimento multidisciplinare nazionale per coordinare e sviluppare la riabilitazione.
- 6 / finanziare ricerche sulla Sindrome di Angelman.
- 7 / avviare un programma di sensibilizzazione pubblica sulla Sindrome di Angelman attraverso gli organi d'informazione (stampa, TV, ecc.).

Di alcuni di questi obiettivi non vi sarete resi conto immediatamente. Il tempo necessario per realizzarli dipende dalle famiglie coinvolte, ed anche la celerità con la quale noi saremo capaci di recuperare i fondi necessari.

Le ultime ricerche indicano che la vera incidenza di questa sindrome può essere stimata all'incirca in 1 a 12,000 nati. Da quando i medici Italiani hanno aumentato le loro capacità di diagnosi della S.A., c'è stato certamente un aumento drammatico nel numero di casi conosciuti. È perciò importante avere una struttura d'appoggio per l'inevitabile aumento delle famiglie di recente diagnosi, così come per quelle famiglie già conosciute.

Noi non vediamo l'ora di conoscervi, ed avere l'opportunità di incontrarvi.

OR.S.A. Organizzazione Sindrome di Angelman
Via Bressa n.8
31100 TREVISO

Organigramma dell'OR.S.A. anno 2005

Presidente

Prisco Tommaso

Via Palma San Giuseppe n°1
80040 San Gennaro Vesuviano - Napoli
Tel: 081/ 5287536 335 5391598
priscotommaso@netgroup.it

Vice Presidente

Socciarelli Paolino

Via E. Sereni n°4
53043 Chiusi – Siena –
Tel: 0578/ 227504 cell: 339 1657121
Margi.89@libero.it

Tesoriere

Pillon Ivano

Viale Brigata Marche n°12/a
31100 Treviso –
Tel: 0422/ 306219
ponavi@libero.it

Consiglieri

Ardizzoni Maurizio

Via Bolognetti n°1110/1
40018 S. Pietro in Casal – Bologna –
Tel: 051/ 810730
maurizioardizzoni@tiscali.it

Rossi Roberto

Via Fermi n°55
54010 Serricciolo - Massa –
Tel: 3482280101
rossiconsult@virgilio.it

Bussi Franco

Via Beppe Femoglio n°3
12040 Piovesi D'Alba – Cuneo –
Tel: 0173/ 619067 cell: 335 7611969
impresabussi@tiscali.it

Rubino Maria Lisa

Via Salvo Randone n° 5
96100 Siracusa –
Tel: 0931493870 cell: 340 6471757
francescosanzaro@libero.it

Della Spina Maria Rosaria

Via Quintavalle n°3
70126 Bari –
Tel: 080 5493191 cell: 347 2980117
iann_ofs@yahoo.it

Landi Claudio

Via IV Novembre n° 91
50026 San Casciano –Firenze –
Tel: 055 828101 Cell :338 9507612
landic@tiscali.it

Bonfanti - Baselli - Lella

Via Revere n°8
20123 Milano –
Tel: 02 / 4690605 uff : 02 /55181486
lellabaselli@tele2.it

Gramaglia Stefano

Via Circonvallazione n°76
18012 Bordighera – Imperia –
Tel : 0184/ 266156—286066

DOMANDA PER ESSERE ISERITI NELLA BANCA DATI DELL'OR.S.A.

SCRIVERE IN STAMPATELLO

COGNOME E NOME della persona affetta da S.A.....

NATO/A IL:.....

COGNOME E NOME del papà.....

COGNOME E NOME della mamma.....

INDIRIZZO: Via.....

CAP:..... CITTA'PROV.....

Se un membro della sua famiglia ha la Sindrome Angelman, per favore completi la parte seguente per loro conto.

Per favore indichi quali delle seguenti cose la interessano:

Ricevere il giornalino d'informazione **SI / NO**

Informazioni su riunioni Regionali o Nazionali **SI / NO**

Conoscere famiglie nella Sua Regione **SI / NO**

Essere incluso nel database per farsi contattare da altre famiglie **SI / NO**

Se sì per favore scriva il numero telefonico:.....

Può aiutarci ad organizzare alcune delle nostre attività ? **SI / NO**

Raccolta dei fondi **SI / NO**

Altro - Per favore specifici

Per favore spedisca a:

OR.S.A. Organizzazione Sindrome di Angelman

Via Bressa n.8

31100 TREVISO