Organizzazione Sindrome Angelman

. La voce dell'OR.S.A.

Anno 4, Numeo 1
Settembre 2005

SOMMARIO

Lettere all'OR.S.A.	2
Medicina e aspetti riabilitativi	7
Handicap e	11
Organigramma	14
Come può, anche lei,	17

Era l'estate del 1995 quando, assieme a mia moglie, parlando con il Prof. Dalla Bernardina, ci lamentavamo della scarsità d'informazioni e sull'impossibilità di confronto con altri genitori che condividevano il nostro problema: la Sindrome di Angelman. Il Professore ci fornì il recapito di un'associazione inglese, aggiungendo che purtroppo da noi non esisteva nulla di simile. Aggiunse anche, che potevamo contare nella sua collaborazione per contattare altre famiglie italiane e per farne nascere una anche in Italia. Entusiasti, cominciammo ad interessarci e a muoverci per concretizzare l'idea, sino ad arrivare al gennaio 1996 quando a S. Maria di Castellabate (Sa) è nata l'OR.S.A.

Sono passati 10 anni e da allora la nostra vita non è stata più la stessa; abbiamo conosciuto altre famiglie con bambini affetti da S.A., molti medici e molti terapisti e anche altre persone che a vario titolo hanno interagito con noi.

Con molti abbiamo stretto rapporti d'amicizia, con alcuni più profondi e con altri meno, ma comunque le nuove esperienze e conoscenze hanno maturato in noi una nuova consapevolezza e un nuovo spirito per vivere la S.A.

L'impegno nell'associazione è stato entusiasmante e coinvolgente, con l'aiuto di amici come Tommaso Prisco, Carlo Grilli ed Elvira Allocca, (che ringrazio per l'impegno e l'amicizia) siamo riusciti a realizzare molte iniziative e progetti e a condividerle nel tempo con più di 250 famiglie.

Sicuramente le nostre aspettative erano e sono più alte di quanto siamo riusciti a realizzare, ma senz'altro l'impegno profuso è stato ampiamente ripagato dai risultati ottenuti.

Ora dopo molti anni d'impegno ininterrotto, sentivo la necessità di un cambiamento per permettere all'associazione di percorrere nuove idee e nuove strade con nuova forza ed entusiasmo.

A questo importante traguardo siamo arrivati nell'assemblea nazionale del 15 ottobre 2004 quando è stato eletto come nuovo Presidente Tommaso Prisco; Vicepresidente Paolino Sociarelli e come componenti dell'Ufficio d Presidenza: Ardizzoni Maurizio, Rossi Roberto, Bussi Franco, Rubino Maria Lisa, Della Spina Maria Rosaria, Landi Claudio, Baselli Lella, Gramaglia Stefano.

Io continuerò a portare il mio contributo all'OR.S.A. nel ruolo di Tesoriere.

A questo punto penso sia mio dovere ringraziare quanti, come Paolino Sociarelli, Maurizio Elia, Lisa Rubino, Cristina Galli, Alfonso Prisco, Maurizio Ardizzoni, i volontari tutti ed in particolare il loro coordinatore Giorgio Porrozzi e molti altri ancora (L'elenco potrebbe continuare ancora a lungo e sicuramente dimenticherei qualcuno) che, a vario titolo ed in momenti diversi, in questi nove anni di presidenza, mi hanno aiutato con consigli, incoraggiamenti e quant'altro per far funzionare e migliorare un'associazione che ha aiutato molti nella conoscenza e nella condivisione di una realtà come la Sindrome di Angelman.

Per ultimo voglio esprimere un particolare ringraziamento a mia moglie Raffaella, che prima, con il suo impegno diretto nell'ideare, pensare ed agire è stata determinante per l'OR.S.A. e poi con il suo appoggio discreto in famiglia e dietro le "quinte" dell'OR.S.A., mi ha permesso d'impegnarmi e d'occuparmi nel volontariato come altrimenti non mi sarebbe stato possibile. Grazie Raffa.

Ivano Pillon

interessante è parsa anche l'esperienza residenziale di quattro adulti disabili, che si sta attuando presso la Coop L'Orto di Minerbio(Bologna). Essa vuole differenziarsi sia dalla casa protetta(tipo quelle per gli anziani)che dalla casa-famiglia(queste ultime si basano molto sul volontariato). I ragazzi devono sentire questa casa come la loro propria ed è significativo, a questo proposito, che, al momento del loro arrivo, abbiano avuto in consegna le chiavi della casa stessa. La frase citata dal presidente della Coop L'Orto, signor Maurizio Piccioli, "bisogna essere protagonisti dei nostri sogni e delle nostre visioni" ha fatto riflettere sulle modalità di conduzione di queste residenze. E' importante che anche una persona disabile si senta padrona di se stessa e della propria vita.

In conclusione, noi famiglie dell'OR.S.A., dalla partecipazione a questo convegno, abbiamo avuto l'impressione che, se guardiamo avanti, ci sia ancora molta strada da percorrere ma che molti e importanti progressi si siano fatti per il raggiungimento di un livello di vita dignitoso e gratificante da parte dei nostri figli.

Anna De Maria Gnudi

Altedo, novembre 2004

Torre del Greco (NA) 13/10/2004.

Sono la mamma di Rossella con la sindrome di angelman per mutazione genetica. Fin dal primo mese ci siamo accorti che qualcosa non andava in Rossella, era ipertonica e piangeva in continuazione così facendo una visita neurologica e un elettroencefalogramma hanno riscontrato un certo ritardo psicomotorio, e per i medici di Napoli era dovuto probabilmente ad un trauma da parto, (dicono sempre così quando non sanno l'origine del ritardo) ma io non ci ho mai creduto. Ha iniziato a frequentare i centri per la riabilitazione per 2 ore giornaliere.Rossella nel frattempo cresceva percorrendo le tappe di un bambino normale solo con un certo ritardo rispetto agli altri. A 2 anni riusciva quasi a camminare da sola senza appoggio, poi sono subentrate le crisi di epilessia che la facevano stare male (all'inizio non sapevo neanche cosa fossero le cadute che prendeva, davo la colpa alla paura di doversi lasciare) e solo verso i 2 anni e mezzo sono state controllate dal Depakin. A 3 anni i primi passi senza appoggio e senza paura. A 4 anni sono riuscita a farle togliere il pannolino di giorno, mentre ha continuato a tenerlo di notte fino ad 8 anni. Ho dovuto operarla due volte, a 8 anni ai tendini delle caviglie ed a 12 agli aduttori. solo verso quest'età, ho scoperto che mia figlia fosse un'angelman, quando per puro caso una mia amica che ha il figlio angelman (per delezione)già diagnosticato (e io non lo sapevo) aveva affisso nello studio di una pediatra un manifesto dove si parlava della sindrome e io portando l'altro mio figlio da questa pediatra l'ho letto, e ho riscontrato tutta la patologia che presentava mia figlia. Precedentemente a quel giorno avevo già preso appuntamento con l'istituto Stella Maris di Pisa per un controllo (ci mancavo da sette anni) e così quando ci sono andata ne ho parlato con il dottore che la tiene in cura ed hanno fatto una serie di esami a Rossella, risultati tutti negativi. Poi le hanno prelevato il DNA e spedito al centro auxologico Italiano di Milano, perché sospettavano una mutazione del gene UBE3A e dopo due anni di ricerca hanno riscontrato una mutazione di questo gene in una posizione in cui non si era ancora vista precedentemente e tutt'ora risulta essere l'unica in Italia. Ritornando alle sue tappe Rossella è andata all'asilo a 5 anni, con sostegno (rapporto 1/1), ma con sofferenza per il distacco che ha avuto da me. Trovava sempre nuovi espedienti per farmi correre a scuola, prima facendosi la cacca addosso o farsi venire il vomito, così io andavo a pulirla (da premettere che non c'erano nella scuola assistenti materiali, e le bidelle non volevano questo compito), poi litigai con il sindaco, affinché trovasse una soluzione perché io non potevo sottostare ai ricatti di mia figlia, era soprattutto controproducente per i suoi miglioramenti, e così costrinsero le bidelle a pulirla. E' andata avanti fra cambiamenti d'insegnanti di sostegno coscienziose e non (ad alcune il sostegno serviva a loro stesse)fino all'età di 8 anni, poi l'ho messa in semiconvitto (dalle 8,30 alle 15,30)in un istituto di riabilitazione. C'è da dire che l'autonomia in molte cose e la maggior parte dei gesti che fa, sono stata io ad insegnarli a Rossella e non certo le operatrici che ha avuto in questi anni. Grazie anche al fatto che ha la sindrome per mutazione genetica, Rossella risulta di grado lieve, e per questo rie-

sce a fare molte cose e ad essere abbastanza autonoma.Pure di aspetto non somiglia agli altri angelman, ma ha tutte le caratteristiche somatiche della nostra famiglia. Adesso Rossella ha diciannove anni, fino all'età di dodici anni (età in cui ha avuto il primo ciclo), l'epilessia era controllata bene solo dal Depakin, e Rossella stava pure in una posizione molto eretta e camminava benissimo, poi sono iniziati i tremori incontrollati dal medicinale, e il mioclono così peggiorato la faceva stare male, (adesso per equilibrarsi cammina un po' con le ginocchia piegate e la schiena si è un po' arcata). Abbiamo cambiato molti medicinali associandoli al Depakin, e abbiamo preso parte anche al protocollo per un medicinale in via di sperimentazione sulle persone affette da questa sindrome, ma per Rossella non ci sono stati miglioramenti, fino a quando abbiamo provato di nuovo con il Frisium e adesso è ben tollerato, anche se il mioclono persiste, ma non è poi così tanto fastidioso come prima.Siccome Rossella è molto vigile e attenta hanno preferito non aumentarle la dose delle medicine che prende (prende una dose minima in relazione al suo peso, però il dosaggio nel sangue è ottimo) altrimenti sarebbe un po' sedata e questo non gioverebbe al suo impegno di essere sempre autonoma in alcune situazioni.

Quando deve andare in bagno lo fa capire toccandosi, oppure ci va da sola com'è capitato una notte in cui non l'avevo sentita, si è alzata, ha acceso la luce, si è abbassata le mutandine da sola, dopo le ha anche alzate (alla meglio) ha spento la luce e ha battuto le mani in segno che aveva fatto qualcosa di buono da sola (gesto che fa sempre per gratificarsi da sola e per farmi capire che è riuscita a fare delle cose senza l'aiuto di qualcuno), e solo in quel momento mi sono accorta che era sveglia e lei mi ha fatto capire con gesti ciò che aveva fatto.

Rossella riesce ad apparecchiare e sparecchiare la tavola quando si deve mangiare, riesce a distinguere il colore del sottobicchiere che ognuno di noi si è scelto e lo mette al posto giusto.

C'è da dire che non cambiamo mai l'ordine dei posti a sedere a tavola. Riesce a spogliarsi, e a mettersi addosso alcune cose. Quando faccio la spesa, metto i sacchetti per terra e lei mi mette a posto la roba, sa dove deve andare e come deve essere riposta. Ho fatto tre traslochi, ma non ho mai cambiato posto alle cose, per cui quando glielo ordino sa trovare le sue cose, i suoi indumenti ecc... La mattina prima di andare all'istituto di riabilitazione, si prepara lo zainetto da sola e non dimentica nulla. È ' una ragazza molto ordinata e senza che glielo ordino mette a posto le cose. Anche quando non sto parlando con lei e sto chiedendo un favore al fratello o a qualcun'altro lei è lì che ascolta e si muove per prima portando a termine quello che ho chiesto. Ha una buona memoria fotografica e anche a distanza di anni si ricorda i luoghi e le cose. Fa molta lettura d'immagini e riesce sempre a collegare gli oggetti al loro utilizzo, e sempre per questa ragione sa farsi capire dai suoi familiari e da persone estranee. Sa solo articolare la parola mamma e papà, acqua, ma in compenso riesce a gesticolare molto bene le cose che vuole o ciò che vorrebbe dire.

L'unica cosa che non và è ch'è diventata molto grossa (pesa 70 Kg per 1,58 di altezza) per cui non ce la fa a fare più di 100 mt. senza stancarsi. Vuole sempre mangiare e la cosa mi sta portando all'esasperazione. Metterla a dieta è impossibile perché se le cucino qualcosa diverso dal solito, le vengono le crisi di nervosismo e mi allontana il piatto. Purtroppo ho l'altro figlio e mio marito con il problema inverso, quindi Rossella dovrebbe stare lontano da casa, ma ciò è impossibile, visto che è molto attaccata a me. Quando vuole qualcosa e vede che nessuno risponde al suo richiamo, si alza e si serve da sola. Un giorno mentre ero fuori a stendere i panni lei, è andata in frigo e ha preso il contenitore contenente il tiramisù, l'ha adagiato sul ripiano della cucina, ha preso un piattino di plastica (separandolo dal mucchio), ha preso forchetta e coltello, e a modo suo ha tagliato un pezzo, adagiandolo nel piatto, io sono entrata in cucina che lei aveva già fatto tutto questo da sola, mi sono messa a piangere dalla gioia per averla sottovalutata e per aver pensato che non sarebbe mai riuscita a fare una cosa del genere, così non ho avuto il coraggio di sgridarla per aver preso un altro pezzo di torta, visto che neanche mezz'ora prima io stesso glielo avevo dato. A mia figlia manca veramente la parola per essere una persona quasi normale.

Voglio dire a tutte quelle persone che come me hanno qualcuno con questa sindrome di non demordere, di trattarli sempre come fossero persone normalissime, perché loro ci ascoltano e immagazzinano ogni nostra azione e parola, e al momento opportuno riescono a fare cose che ci fanno strabiliare. Ogni cosa che riescono a fare o a far capire è un qualcosa di molto speciale e di una gratificazione per noi incommensurabile. Ci sono tante altre cose che Rossella riesce a fare e altrettanti episodi sono capitati in questi venti anni, ne avrei da raccontare. Se a qualcuno fa piacere scrivermi , o mandarmi una E-mail per qualche consiglio o anche per uno sfogo, (perché ogni tanto sentiamo il bisogno di parlare con qualcuno che sappia ascoltarci) il mio indirizzo è:
lafavorita2@virgilio.it

Il tepore della condivisione

Quest'anno, per la terza volta, ho partecipato al convegno nazionale dell'Orsa che si è svolto a Trevi a ottobre. L'incontro con gli altri genitori e con i bambini e i ragazzi che, come mia figlia, hanno la sindrome di Angelman, è stato per me un'occasione importante per fare il punto della situazione e per poter rileggere con più serenità i mesi passati. Certo, ognuno di noi, chi più chi meno, ha affrontato la sua particolare esperienza, ma incrociandoci nella sala da pranzo, nei corridoi, nella sala delle conferenze, avevo la sensazione che i nostri silenzi si riempissero di un sentimento di condivisione per qualcosa che non necessita di parole per essere compreso. In particolare per quello che mi riguarda ho potuto passare tre giorni in un luogo pubblico, con altra gente, senza avere la continua e sgradevole sensazione che mi accompagna in questi ultimi anni, di essere osservata, studiata e valutata per ogni mio gesto o anche solo per il fatto che ci sono, che passeggio con Luna per la strada o che entro in un negozio. So di non dire nulla di nuovo e soprattutto che lo stesso sentimento appartiene a molte persone, ma mi piace dire agli altri, a chi c'era e a chi non ha potuto esserci, che ogni tanto è bello trovare un luogo nel quali ci si sente a proprio agio, accolti da un tepore che può essere alimentato solo dalla presenza di storie comuni che si incontrano. Io, come altri genitori che me lo hanno esplicitato durante brevi scambi informali, non ho deciso di partecipare al convegno solo per ascoltare le relazioni degli esperti, che sinceramente ritengo essere solo una parte dell'esperienza del convegno, ma l'ho fatto per poter incontrare altre persone che come me stanno attraversando una storia insieme ad un figlio handicappato che chiede impegno, tenacia e coraggio. E' stato bello incrociare sguardi incontrati lo scorso anno e altri nuovi, conoscersi e riconoscersi, sorridersi e annuire pazienti di fronte ad alcuni atteggiamenti simili dei nostri figli. Auguro a me di imparare sempre di più l'arte del saper condividere con gli altri la mia esperienza e le mie emozioni e auguro a tutti quelli che leggeranno queste brevi riflessioni, di potersi fermare un attimo e di guardarsi intorno, senza pietismi e autocommiserazione, ma con lo sguardo fiero di chi, nonostante le fatiche che la vita chiede, può trarre calore e forza dalle parole e dall'incontro con qualcuno che può ascoltare e comprendere, in silenzio.

IRCCS FONDAZIONE STELLA MARIS UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI PISA

Per la Neuropsichiatria dell?infanzia e dell'Adolescenza

Dipartimento Clinico di Neuroscienze dell'Età Evolutiva

Unità Operativa di Neuropsichiatria 2:
Epilettologia, Neurofiliologia, Neurogenetica
Direttore: Prof. Renzo Guerini

Or.SA Associazione Sindrome di Anlegman
Presidente Sig. Tommaso Prisco
Vicepresidente Sig. Claudio Socciarelli

Cari Genitori,
Come probabilmente sapete il nostro Istituto è impegnato in attività di diagnostica clinica, riabilitazione e trattamento farmacologico di pazienti con Sindrome di Angelman. In questo ambito abbiamo da anni anche svolto attività di ricerca sia neurofisiologica, farmacologia e genetica.
Alleghiamo uno nostra recente review sulla Sindrome che potreste far circolare fra i membri della vostra associazione se lo riterrete utile.

Uno degli aspetti che è sembrato più importante sviluppare, recentemente, è quello legato alla differenza nella gravità dell'epilessia fra soggetti con Sindrome di Angelman che hanno una delezione e quelli cui la sindrome è determinata da altri meccanismi genetici. Un'ipotesi un tempo formulata che può spiegare la maggiore gravità dell'epilessia generalmente rilevabile in presenza di una delezione è legata alla presenza di geni che codificano per recettori del GABA nella regione deleta. Secondo questa ipotesi, nei soggetti con delezione l'epilessia sarebbe dovuta non soltanto al deficit di funzione del gene UB3A ma a un deficit aggiuntivo di funzione dei geni codificanti per le subunità recettoriali del GABA, il quale presenta un neurotrasmettitore a funzione inibitoria nel cervello umano; E' noto, infatti, che le sostanze che stimolano il recettore del GABA hanno una potente azione antiepilettica (per esempio le BENZODIAZEPINE). Tuttavia rimane non chiaro il motivo per cui in alcuni bambini con delezione l'epilessia non è grave.Circa due anni fa avevamo presentato un progetto di ricerca che è stato finanziato dal Ministero della Ricerca e dell'Università (MIUR- Fondo Italiano Ricerca di Base) per studi di laboratorio anche applicabili alla patologia umana. Il nostro progetto, approvato e finanziato, prevede lo studio di un certo numero di pazienti con delezione al fine di vedere se i geni codificanti per subunità recettoriali del GABA, presenti sulla copia

del cromosoma 15 in cui non è avvenuta la delezione, sono completamente integri o presentano dei piccoli cambiamenti strutturali (polimorfismi) che potrebbero modificarne la funzione. Ciò potrebbe spiegare le differenze in gravità dell'epilessia fra i sogetti con delezione. Questo studio ha una certa importanza in quanto, se effettuato in un numero sufficiente di casi, potrebbe consentire di predire precocemente se il soggetto portatore di una determinata struttura dei geni studiati presenta una predisposizione maggiore o minore a sviluppare una epilessia grave. Se bene da questo studio potrebbero non emergere benefici terapeutici immediati, è verosimile che nel tempo queste osservazioni potranno contribuire ad individuare un trattamento antiepilettico più razionale di soggetti con Sindrome di Angelman ed epilessia grave. Con questa lettera siamo a chiederVi di contribuire allo studio, consentendoci l'accesso a quelle famiglie che sono interessate a partecipare. Al fine di ottenere il DNA dei pazienti da studiare, è per noi sufficiente eseguire un prelievo di sangue che deve essere raccolto in una provetta EDTA (circa 10 cc) ed inviato al nostro laboratorio. La spedizione andrebbe meglio effettuate mediante posta prioritaria nei primi giorni della settimana affinché il sangue non impieghi troppo tempo per raggiungerci. Il plico deve essere inviato all'attenzione DOTT.SSA Elena Parrini, Laboratorio di Neurogenetica DUNPI, via dei Giacinti 2, 56018 Calbrone, Pisa. Per quei genitori che si trovano in aree non lontano dal nostro Istituto potremmo eseguire il prelievo direttamente qui e con l'occasione incontrarli.

Restiamo in attesa di una Vostra risposta e vi salutiamo cordialmente, offrendo la nostra disponibilità per ogni necessità.

Molte cordialità

Pof. Renzo Guerrini

COME HO OTTENUTO L'ESENZIONE DEL FAMACO NOOTROPIL

- Per primo mi sono fatta fare dalla neuropsichiatra del territorio un certificato dove risulta che la Sindrome di Angelman e' compresa nel codice RN 1300 nell'ambito delle Malformazioni congenite identificata dal Ministero della sanità per l'esenzione della partecipazione alla spesa sanitaria per le malattie rare (Gazzetta Ufficiale del 21/7/2001 n. 180/c).

- Ho richiesto alla Dott.sa specialista del servizio di NPI dell'ospedale dove Marco è in cura, un certificato attestante i risultati ottenuti con la somministrazione del Piracetam (Nootropil), inoltre la Dott.sa ha allegato una relazione del Dott. Guerrini sullo studio del mioclono e i risultati ottenuti su un certo numero di pazienti utilizzando il Piracetam.

- Poi ho inviato i certificati sopra descritti con una mia lettera di richiesta esenzione farmaco Nootropil all' USL di appartenenza.

- Ho avuto l'esenzione del farmaco, però la validità è di soli sei mesi, pertanto ogni sei mesi devo richiedere un certificato al medico specialista dove attesta la necessita di proseguire la terapia con il Nootropil.

- Invio una mia richiesta di rinnovo esenzione farmaco con allegato il certificato e così si rinnova l'esenzione.

Marisa Peruzzi

.... FINO A IERI NON FACEVO NULLA, OGGI POSSO ESPRIMERE IL MIO PENSIERO....

HA SUSCITATO MOLTO INTERESSE, STUPORE, RABBIA E FRUSTRAZIONE MA ANCHE CURIOSITA', L'INTERVENTO FATTO DALL' EDUCATRICE DI ELISA, LA SIG. GABRIELLA TIBALDI, ALLE ORE 17,45 CIRCA DEL GIORNO SABATO 25 OTTOBRE 2003, ARGOMENTO: LA COMUNICAZIONE FACILITATA (CF).

Ora Elisa può esprimere il proprio pensiero, grazie alla collaborazione di diverse persone che hanno creduto nelle sue capacità intellettive, comunicative e cognitive. Pertanto hanno perseverato nel tempo, sia a scuola, sia nelle ore di terapia esercitate presso il Centro di Riabilitazione "Giovanni Ferrero", ed in seguito anche a casa per quanto è possibile nel tempo che rimane nell'educazione di due Bambine affette da Sindrome di Angelman.
In quest'articolo, non vogliamo fare la storia di Elisa e Serena, ma vogliamo ribadire il concetto, già più volte espresso in quasi tutti i congressi, che i nostri figli hanno delle capacità di apprendimento Superiori a quelle che apparentemente dimostrano, indipendentemente quale sia la Diagnosi nel situazione S.A; Che vi sia presenza di crisi Epilettiche oppure no, qualunque sia il loro percorso per acquisire delle abilità comunicative e cognitive.
Il percorso evolutivo di Elisa è comune a tanti soggetti affetti da S.A. con presenza di crisi tipiche di Mioclonia (tremori), e Iperattività negli anni passati. Elisa ha 16 anni adesso e assume farmaci tipo "Depakin". Dopo un lungo calvario, si stabilizza e ritrova un po' di serenità, alternata da momenti di sconforto e di positività, dai quali emerge la sua condizione di disabilità, ma la affronta con dignità, misurandosi tutti i giorni con i Normodotati. Le sue armi sono la comunicazione Facilitata unita alla Gestualità ed alla comunicazione Aumentativa. < E' poi il bello e il brutto dei bimbi con S.A. la loro testardaggine e Cocciutaggine nelle richieste>.
Per tanto siamo noi genitori, soprattutto, che dobbiamo assolutamente essere convinti delle potenzialità di Apprendimento dei nostri figli, anche se apparentemente la loro condizione farebbe pensare il contrario; Mi pare di interpretare il vostro pensiero di genitori che dice " Ma figurati se mio figlio o figlia, riesce a capire le lettere, i numeri, e tanto meno ad usarle per lo scopo, il mio bimbo ha ben altri problemi da affrontare e risolvere". Ebbene con il tempo li affronterà, e con un pizzico di fortuna, li risolverà uno ad uno, e poi quando tutto sarà più tranquillo avrà bisogno di una possibilità in più per comunicare.
E' quindi la Comunicazione Aumentativa e la Facilitata saranno in attesa di essere utilizzate ogni una per il proprio scopo cioè comunicare e imparare, frequentando con profitto le scuole (faranno cose che solo poco tempo fa erano immaginabili). Ma per i più scettici, avremo una domanda da rivolgervi: Potete dimostrarci che il vostro bambino che frequenta la scuola da qualche anno, a furia di assistere alle lezioni, non ha immagazinato nulla nel suo cervello, e che non è in grado di eleborare determinati dati?

I nostri figli comprendono assolutamente TUTTO, ogni nostro gesto, ogni frase, parola o numero che sia. E allora perché non dare una possibilità in più per comunicare con la C. F.? Non vi nascondo che il fatto che la strada, per raggiungere l'obiettivo, sarà dura da percorrere, piene di incertezze, paure, ma anche piena di soddisfazioni. All'inizio vi sembrerà di gettare via solo del tempo,invece NO! Qualunque sia il risultato ottenuto, vi sentirete gratificati e soprattutto ne andrà fiero vostro figlio, quando alla domanda:"Elisa cosa regaleresti al tuo professore di sostegno Lorenzo, come regalo di Natale?" – risposta: "Un bel Sacco di Cacca.."e terminando la frase con una bella risata di soddisfazione. E quindi scuole di pensiero diverse non devono influenzare le nostre scelte , per il bene dei nostri figli.
A questo punto vorremmo sottoporvi un breve questionario rivolto a tutte le famiglie con ragazzi affetti da S.A. per capire chi di voi ha già avuto qualche approccio con la C.F. (comunicazione Facilitata) in che modo, per quanto tempo, quali risultati, se tutt'ora continuate o se avete smesso e perché, o se intendete smettere..

RIFLESSIONI SULLA LEGGE DELL'AMMINISTRATORE DI SOSTEGNO

Con la legge 9 gennaio 2004 n. 6 si è dato finalmente il via libera alla figura dell'Amministratore di Sostegno; norma che da molti anni famiglie, Associazioni, mondo della disabilità ma non solo, stavano attendendo. Con l'istituzione dell'A. di S., una rivoluzione del codice civile che molti hanno dunque evocato come epocale, si modificano norme relative agli istituti di interdizione, inabilitazione che per decenni hanno costituito le uniche forme, e di forte prevalenza patrimoniale, sul tema della tutela legale alle persone "incapaci".

L'obiettivo primario della legge è la "tutela delle persone prive in tutto o in parte di autonomia nell'agire quotidiano mediante interventi di sostegno temporaneo o permanente".

L'amministratore di Sostegno è dunque una persona, nominata dal Giudice Tutelare, e ricercata in primis nell'ambito della cerchia parentale o di conoscenti che, con mandato temporaneo o definitivo amministra i beni e prende decisioni per conto di chi, per effetto di menomazione fisica o psichica (anche solo temporanea o parziale) è impossibilitato a provvedere ai propri interessi. La legge prevede comunque che l'A. di S. debba informare il beneficiario sugli atti da compiere.

Si passa dunque da una concezione strettamente patrimonialista, ovvero di tutela del patrimonio della persona incapace con i due istituti precedenti tuttavia ancora vigenti, ad una personalizzazione degli interventi a seconda delle reali esigenze della persona.
L'A. di S. agisce in funzione solamente di alcuni specifici provvedimenti e non va ad incidere sulla globale capacità di azione e giudizio della persona "debole"; è chiaro dunque che con questa nuova forma di tutela non ci occuperemo solo di persone con disabilità intellettive e psichiche ma anche di anziani, handicappati sensoriali, alcolisti, tossicodipendenti, soggetti colpiti da forme invalidanti che per vari motivi non sono in grado a provvedere ad alcuni loro interessi e necessitano dunque di un sostegno appropriato.
Si dovrà dunque operare "con esclusivo riguardo agli interessi e alla cura della persona del beneficiario" e agendo come molti hanno scritto con la "diligenza del buon padre di famiglia".
La legge è sicuramente agli inizi e molta "letteratura" si dovrà scrivere in merito, per approfondire una tematica così importante per il bene-essere della persona "debole" ma certamente questa norma costituisce una tappa fondamentale per il pieno riconoscimento dei diritti della persona in situazione di disagio.

Ecco alcune domande/risposte che possono facilitare la comprensione di questa norma.

• A chi si chiede la nomina dell'Amministratore di sostegno?
Al Giudice Tutelare del luogo in cui la persona ha la residenza o il domicilio

• Come avviene l'avvio della procedura?
Il giudice tutelare provvede, entro 60 giorni dalla data di presentazione della richiesta, alla nomina dell'amministratore di sostegno

• Cosa fare in caso di necessità senza poter attendere i 60 giorni?
Il Giudice Tutelare può adottare i provvedimenti d'urgenza:
A) per la cura della persona
B) per la conservazione e amministrazione del patrimonio

Può nominare un Amministratore di Sostegno provvisorio indicando gli atti che è autorizzato a compiere.

• Cosa deve contenere il decreto di nomina?

• Generalità della persona beneficiaria e dell'A.S.;
• Durata dell'incarico che può essere anche a tempo indeterminato;
• Oggetto dell'incarico e atti che l'A.S. ha il potere di compiere in nome e per conto del beneficiario;
• Atti che il beneficiario può compiere solo con l'assistenza dell'A.S.;
• Limiti anche periodici delle spese che possono essere sostenute dall'A.S.;
• Periodicità con cui riferire al giudice l'attività svolta e le condizioni personale e sociale del beneficiario.

• Quali sono i soggetti che possono promuovere il ricorso?

Beneficiario stesso, anche se minore, interdetto o inabilitato
• Coniuge, persona stabilmente convivente, parenti entro 4 grado, affini entro 2 grado, Tutore, curatore, Pubblico ministero
• I responsabili dei servizi sanitari e sociali che si occupano direttamente della cura e assistenza della persona (oppure fanno la segnalazione al Pubblico Ministero).

• Come avviene il procedimento?

Nella richiesta per l'A.S. devono essere indicati:
• Generalità del beneficiario
• Sua dimora abituale;
• Ragioni della richiesta;
• Nominativo e domicilio (se conosciuti da chi fa la richiesta) del coniuge, dei discendenti, degli ascendenti, dei fratelli e dei conviventi del beneficiario.

Il giudice tutelare deve sentire personalmente l'interessato e deve tenere conto dei bisogni e delle richieste del beneficiario. Assume informazioni e sente i soggetti indicati nell'art. 406 del c.c..
Dispone accertamenti di natura medica e quanto ritiene utile ai fini della decisione.
Le decisioni prese con il decreto di nomina possono essere modificate o integrate in ogni momento anche d'ufficio.
E' previsto l'intervento del Pubblico Ministero.

• Come avviene la scelta dell'amministratore di sostegno?

Avviene con esclusivo riguardo la cura e gli interessi della persona del beneficiario. Può essere designato dallo stesso interessato tramite atto pubblico o scrittura privata autenticata. In mancanza o in presenza di gravi motivi il Giudice può designare Amministratore di Sostegno diverso. Quando possibile viene preferito il coniuge (non legalmente separato), la persona stabilmente convivente, il padre, la madre, il figlio, il fratello/la sorella, il parente entro il quarto grado designato dal genitore superstite con testamento, atto pubblico o scrittura privata e autenticata.

Non possono ricoprire funzioni di A.S. gli operatori dei servizi pubblici o privati che hanno in cura o in carico il beneficiario.
Il giudice tutelare può chiamare all'incarico altra persona idonea o il legale rappresentante di persone giuridiche pubbliche (Provincia e Comuni) o private (Associazioni e Fondazioni).

• Quali sono gli effetti dell'Amministrazione di Sostegno?

Il beneficiario può:

• Agire per tutto quanto non richieda la rappresentanza esclusiva o l'assistenza necessaria dell'A.S.

• Compiere gli atti necessari a soddisfare le esigenze della vita quotidiana.

• Quali sono i doveri dell'Amministratore di Sostegno?

• Tener conto dei bisogni e delle aspirazioni del beneficiario

• Informare il beneficiario sugli atti da compiere

• Informare il giudice tutelare in caso di dissenso con il beneficiario

In caso di contrasto, scelte o atti dannosi/negligenza il beneficiario stesso, il pubblico ministero e alcuni parenti possono ricorrere al giudice tutelare.

L'Amministratore di Sostegno non può essere obbligato a continuare oltre i dieci anni (eccezioni: coniuge, e persona stabilmente convivente, ascendenti, discendenti).

• Annullamento atti

Possono essere annullati:

• atti compiuti dall'A.S. in violazione di disposizioni di legge, o in eccesso rispetto all' oggetto dell' incarico o ai poteri conferiti dal Giudice

• atti compiuti personalmente dal beneficiario in violazione delle disposizioni di legge o di quelle contenute nel decreto che istituisce l'Amministratore di Sostegno.

Le azioni relative si prescrivono nel termine di 5 anni.

• Revoca

L'amministratore di sostegno, il pubblico ministero, il beneficiario, i suoi eredi o aventi causa, qualora ritengano ci siano i presupposti per la cessazione o sostituzione dell' A.S. rivolgono istanza motivata al giudice tutelare.

Il giudice tutelare acquisite le necessarie informazioni provvede alla revoca con decreto motivato.

Il giudice tutelare se ritiene che l'Amministratore di Sostegno si sia rilevato inidoneo provvede alla dichiarazione di cessazione dell'A.S.. Se ritiene che si debba promuovere il giudizio di interdizione o di inabilitazione, ne informa il pubblico ministero affinché vi provveda. In questo caso l'A.S. cessa con la nomina del tutore/curatore provvisorio o con la dichiarazione di interdizione o di inabilitazione.

Nel caso si tratti di un minore la procedura verrà avviata al compimento del 17 anno di età.

Può essere nominato anche a persona già interdetta o inabilitata se l'interdizione o l'inabilitazione vengono revocate.

A cura di:
PICOS - Progetti Idee Consulenze Organizzazioni Servizi - piccola cooperativa a.r.l.
Via Bressa, 8 - 31100 Treviso
Tel. 0422/411132 Fax 0422/412418
e-mail picostv@virgilio.it

ORGANIGRAMMA DELL'OR.S.A.

Consiglio di Presidenza

Presidente

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

Vice Presidente

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

Tesoriere

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

Consiglieri

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

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

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

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

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

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

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

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

RAPPRESENTANTI REGIONALI

LOMBARDIA

Baselli Lella in Bonfanti
Via Revere n° 8, 20123 Milano
Tel 02/ 4690605
lellabaselli@tele2.it

PIEMONTE

Balbo Luigi
Via Regione Colombano n°46, 15012 Bistagno (AL)
Tel : 0144/ 79919
balbo.ld@mclink.it

VENETO

Pillon Ivano
Viale Brigata Marche n°12/A , 31100 Treviso
Tel: 0422/ 306219
ponavi@libero.it

FRIULI VENEZIA GIULIA

Manfroi Fedele
Via Armentarezza n° 8, 33095 San Giorgio della Richinvel (PN)
Tel: 0427/ 96147

TRENTINO ALTO ADIGE

Marchi Ada
Via Gobbi n°9/a, 38062 Romarzolo – Vigne di Arc. (TN)
Tel: 0464/ 532484

EMILIA ROMAGNA

Peruzzi Marisa
Via Fosse Ardeatine n°19, 40013 Castelmaggiore (BO)
Tel: 051/ 701590

UMBRIA

Ubaldi Gianna
Via Cavour n°166, 05022 Amelia (TR)
Tel: 333 3430678 , 347 8407755

LAZIO

Memeo Salvatore
Via Alberto Luthuli n°30, 00010 Roma
Tel: 340 509118

CAMPANIA

Prisco Tommaso
Via Palma S. Giuseppe n°1, 80040 S. Gennaro Vesuviano (NA)
Tel: 081/ 5286404, 335 5391598
priscotommaso@netgroup.it

PUGLIA E BASILICATA

Della Spina M. Rosaria in Iannone
Via Quintavalle n°3 , 70126 Bari
Tel: 080/ 5493191 Cell: 347 2980117
iann_ofs@yahoo.it

SICILIA E CALABRIA

Rubino Maria Luisa in Sanzaro
Via Salvo Randone n°5, 96100 Siracusa
Tel: 0931/ 493870 340 6471757
francescosanzaro@libero.it

TOSCANA

Socciarelli Paolino
Via E. Sereni n°4, 53043 Chiusi (SI)
Tel: 0578/ 227504
margi.89@libero.it

LIGURIA

Mancarella Giuliana in Regina
Via Roma n°49 18039 Ventimiglia Imperia
Tel: 0184 230961

MARCHE E ABRUZZO

Pasquini Andrea
Via Imbrecciata n° 66, 60024 Filottrano Ancona
Tel: 071/ 7222217 Cell: 328 2870912 Cell: 340 6309948

OR.S.A.
organizzazione
Sindrome di Angelman

BRESSA 8
31100 TREVISO
Tel.: 0422.411132
Fax: 0422.412418
E-mail:
angelmanitalia@libero.it

ORGANIZZAZIONE SINDROME DI ANGELMAN

Ci trovate anche in internet:
www.sindromediangelman.org

Iscrizione Registro Regionale Volontariato n° TV0209

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

L'OR.S.A. è un'organizzazione di volontariato senza fini di lucro, nata il 21 gennaio 1996 dalla volontà di un primo nucleo di famiglie con bimbi affetti.
OR.S.A. opera su tutto il territorio nazionale attraverso l'impegno dei soci.

I NOSTRI OBIETTIVI:

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

I NOSTRI PROGETTI:

La creazione di un Centro di Riferimento Multidisciplinare Nazionale, per coordinare e sviluppare la riabilitazione
Elargizione di borse di studio Finanziamento di ricerche mirate

VOGLIO AIUTARE I BAMBINI AFFETTI DA S.A.

Allego il mio contributo di euro
_____
a favore dell'organizzazione OR.S.A.
❒ nuovo ❒ rinnovo
❒ allego il corrispondente modulo di donazione della mia società
PAGAMENTO TRAMITE:
❒ c.c.p. 390310 (TV)
❒ c.c.b. 5467786 Unicredit
Cab.12000 Abi 2008
❒ versamento diretto
❒ allego assegno
❒ CARTASì ❒ EUROCARD
❒ VISA ❒ Mastercard
Numero carta _____
Data scadenza _____
Data di nascita _____

Firma del titolare
_____
❒ famiglia/amicoeuro
❒ professionista_____ euro
❒ sostenitore_____ euro
❒ socio_____ 50_____ euro
❒ benefattore_____ euro
❒ altro_____ euro
❒ la nostra famiglia non ha la possibilità di contribuire in questo momento
Nome _____
Nome _____
Via _____
Città _____
Provincia _____ CAP_____

Tel. _____
❒ genitore di ❒ parente di
❒ amico di ❒ nonno di
❒ professionista di
❒altro (specificare) _____
_____

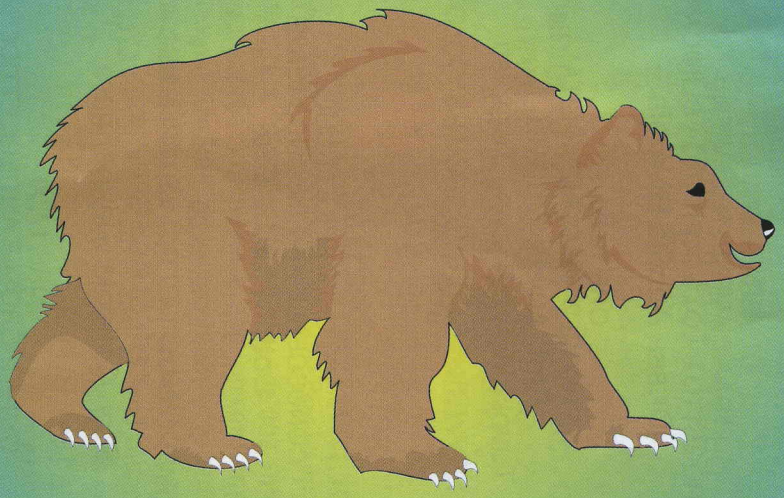
Nome del bambino affetto da S.A.:
_____
Data di nascita _____

❒ mi interessa ❒ non mi interessa ricevere le pubblicazioni dell'OR.S.A.

❒ permetto ❒ non permetto
All'OR.S.A. di diffondere il mio nominativo a scopo di sostegno reciproco

SPEDIRE IN BUSTA CHIUSA

OR.S.A



Organizzazione Sindrome di Angelman