

Organizzazione
Sindrome di
Angelman

La voce dell'OR.S.A.

Anno 5, Numero 1
Settembre 2006

SOMMARIO

Lettere all'OR.S.A.	2
Convegno Nazionale	8
Modulo d'iscrizione	12

Carissimi amici,

Finalmente siamo riusciti a pubblicare un nuovo numero del nostro giornalino, e come di consueto colgo l'occasione per scrivere le mie riflessioni e fare i dovuti resoconti sull'attività svolta dall'Or.S.A. in quest'anno.

Grazie all'aiuto di "alcuni" collaboratori siamo riusciti a portare avanti una moltitudine di progetti a livello regionale, e non solo.

Particolarmente interessante è stato il corso di CAA organizzato in Sicilia, grazie all'inesauribile determinazione e volontà della nostra rappresentante regionale la sig.ra Lisa Rubino, che è riuscita inoltre a creare in Sicilia un efficiente

(rete scambio d'esperienza) che rappresenta per l'Or.S.A. e per le famiglie delle regioni Sicilia e Calabria un importante punto di riferimento.

Non meno interessante è stato l'incontro che si è tenuto a Milano, infatti, la nostra responsabile regionale, la sig. Lella Baselli in collaborazione con il Centro Auxologico nella persona della dottoressa Silvia Russo hanno organizzato una bellissima giornata informativa. Il tutto ha acquisito un grande spessore scientifico grazie all'intervento di molti relatori sia italiani sia stranieri, che ci hanno comunicato nuove informazioni sugli aspetti clinici e di ricerca sulla Sindrome d'Angelman, ma l'aspetto più importante è che sono riusciti dopo molti anni a coinvolgere diverse famiglie della Lombardia, che in questi anni si erano allontanati dall'Or.S.A.

Quest'ultimo purtroppo è un problema a cui deve far fronte la nostra Associazione, infatti, dalla sua (fondazione) ad oggi ha contattato circa 236 famiglie diagnosticate in Italia, ma, l'aspetto più particolare che viviamo è che, molte famiglie alla scoperta della diagnosi si mettono in contatto con la nostra associazione, partecipa al nostro consueto convegno nazionale, per poi allontanarsi, talvolta del tutto.

Probabilmente, credo che inizialmente molti genitori partecipano ai nostri incontri, ricchi di "false" aspettative, convinti talvolta di poter trovare la soluzione del problema e visto che purtroppo ciò non avviene si sentono demotivati e decidono di non partecipare più, ma è proprio in questi momenti che deve prendere il sopravvento la "determinazione".

Infatti, scopo fondamentale degli incontri, e del convegno nazionale è quello di confrontare esperienze quotidiane di genitori e specialisti per meglio affrontare il domani. Inoltre, è soltanto confrontandoci e mettendo insieme le idee e la forza che possiamo far crescere l'Or.S.A. e migliorare la qualità di vita dei nostri figli.

Un bel passo avanti è stato fatto, rinnovando il nostro sito internet, infatti, grazie ai moltissimi contatti, c'è stato un incremento delle iscrizioni (non solo di genitori, ma anche di altre persone che si interessano alla sindrome). Un ringraziamento particolare va al nostro carissimo amico genitore Vincenzo Riviaccio, che puntualmente aggiorna il sito, e mi scuso personalmente con lui, se mancano da parte dei promotori le notizie e foto dei propri figli, con la speranza di poter sopperire al più presto a tale mancanza.

Dopo aver fatto le dovute riflessioni ed il relativo resoconto delle attività svolte nell'anno appena trascorso mi sembra doveroso aggiornarvi su quanto è stato previsto e programmato per il prossimo convegno nazionale che si terrà il 13-14-15 Ottobre 2006.

Infatti, all'interno del giornalino troverete sia il programma sia la scheda d'adesione al prossimo convegno.

La maggior parte degli argomenti trattati nel convegno nazionale di quest'anno, sono stati composti sulla base delle risposte che avete dato al questionario che vi è stato proposto lo scorso convegno, al fine di fornire uno strumento che ci aiutino a gestire meglio la vita quotidiana dei nostri ragazzi.

Ad aprire il convegno nazionale quest'anno sarà uno specialista internazionale il prof. Charlie Williams che già nel 2002 è stato nostro ospite, il prof. Williams è il maggior esperto nella sindrome di Angelman nel mondo, infatti, dopo la scomparsa del dott. Harry Angelman è stato uno dei pochissimi esperti che ha continuato a seguire le problematiche dei soggetti con sindrome sia sotto il profilo clinico, genetico e riabilitativo.

Nel convegno dell'anno 2005 l'associazione aveva proposto di allargare lo studio sui soggetti con sindrome d'Angelman che assumeva farmaci antiepilettici per meglio capire l'incidenza d'osteoporosi, pertanto quest'anno il prof. Giangennaro Coppola c'illustrerà i primi risultati ottenuti.

Inoltre lo scorso anno una nostra relatrice internazionale, la dott. Sarika U. Peters del Texas ci ha parlato dei tratti autistici nella sindrome di Angelman, ed il Centro Auxologico sempre attento alle problematiche dei nostri ragazzi ha avviato uno studio, pertanto con la dottoressa Silvia Russo avremo la presentazione dei risultati preliminari su un primo studio italiano, con la possibilità di avviare insieme con l'Or. S.A. un ampliamento dello studio.

Cercheremo di capire l'evoluzione dell'epilessia nella sindrome di Angelman grazie al dott. Antonino Romeo. Quindi come potete vedere sotto il profilo strettamente scientifico e di ricerca

abbiamo cercato di invitare i migliori specialisti sia nazionali sia internazionali, sia studiano la Sindrome di Angelman.

Da un punto di vista pratico funzionale abbiamo la dottoressa Aurelia Rivarola, con la quale quest'anno abbiamo voluto organizzare un qualcosa di diverso, infatti, invece di parlare della CAA (Comunicazione Aumentativa Alternativa) in senso generale, e visto che l'Or. S.A. ha formato diversi terapeuti in tutta Italia istituendo dei corsi negli anni passati, quest'anno parleremo della CAA partendo da situazioni concrete per evi-



denziare quali sono i punti di forza che sostengono la comunicazione e cercheremo di dare delle indicazioni per eliminare eventuali barriere che ne limitano l'evoluzione, mentre con il prof. Enrico Aliprandi vedremo un esempio pratico d'inserimento scolastico, inoltre, con la dott. Teresa Rando cercheremo di avere indicazioni su come impostare attività di socializzazione dei nostri ragazzi, ed infine con la signora Francesca Baldasso cercheremo di capire le norme giuridiche che tutelano i nostri ragazzi.

Siccome vivere con i non pochi problemi che comportano la malattia, possono creare delle problematiche che minano il rapporto di coppia, pertanto, vista anche la vostra richiesta in massa abbiamo deciso di discuterne insieme al prof. Silvano Forcillo, nella speranza di trovare la soluzione o almeno quella forza positiva che ci aiuti ad affrontare il domani.

Spero che questi miei pensieri trovino corrispondenza con i vostri, così saremmo sicuramente in tanti al convegno nazionale d'ottobre, anche perché io sono convinto che l'attività dell'associazione è paragonabile ad uno studio di ricerca, infatti, più persone sarebbero presenti al convegno nazionale e più la risposta sarà reale.

Un abbraccio a tutti.

Il presidente

Tommaso Prisco

LETTERE ALL'OR.S.A.

CONGRESSO OR.S.A. 2005

"Impressioni di una mamma"



Tra le mille cose da fare ogni giorno, il tempo mi vola via velocemente e sono già passati alcuni mesi dall'appuntamento annuale a Trevi. Siccome, so che la mia memoria (non più giovane) spesso mi tradisce, ho l'abitudine di prendere appunti di quanto dicono i vari relatori del Congresso. Così, durante un viaggio in treno abbastanza lungo, ho ripreso in mano il mio block notes, che conservo accuratamente e ho riflettuto su quanto ho scritto.

Innanzitutto, quando io arrivo al Congresso ogni anno, mi sento a casa mia. I colleghi genitori, anche se li vedo solo in questa occasione, li sento molto vicini a me. Le stesse difficoltà da affrontare, ma anche le stesse

soddisfazioni per i progressi ottenuti, fanno sì che con uno sguardo ci intendiamo, senza tante parole e che ci sentiamo uniti, al di là dei km che ci separano. E' molto importante per me poter chiacchierare un po' con tutti, a livello informale, nella hall dell'albergo o intorno ai tavoli della sala da pranzo.

Utilissimi e veramente preziosi sono comunque gli interventi degli esperti che ci informano, ci consigliano, ci guidano, sulle strade giuste da percorrere. La dott.ssa Serika Peters ci ha parlato dell'autismo, che hanno alcuni bambini con s.A. La terapia comportamentale può essere di grande aiuto in questo caso. I ricercatori Bacino e Beudet stanno facendo prove di utilizzazione dell'acido folico e della creatina.

Dei farmaci utilizzabili dai nostri ragazzi ci ha parlato invece il dott. Paolo Bonanni dell'Istituto di Neuropsichiatria Infantile della Stella Maris di Calambrone (Pisa). Abbiamo saputo che sono sempre da evitare Tegretol, Dintoina e Sabril.

Inoltre egli sta portando avanti, con gli altri colleghi di Calambrone, uno studio nel ruolo dei recettori GABA nei pazienti con delezione, per chiarire i motivi dell'insorgenza dell'epilessia.

Dopo questo intervento si è tenuta l'assemblea annuale, in cui, tra l'altro, è stato pubblicizzato questo libro sulla Comunicazione Aumentativa Alternativa: Anne Warrick, Comunicare senza parlare - Comunicazione Aumentativa Alternativa nel mondo, Edizioni OMEGA, euro 16.

La responsabile regionale, signora Marisa Peruzzi, ha comunicato che in Emilia-Romagna sta nascendo una FEDERAZIONE MALATTIE RARE.

La dott.ssa Anna Auricchio del centro studi IRFID di Napoli ha posto l'accento sulle terapie riabilitative, che hanno come obiettivo comune quello di far raggiungere una migliore qualità di vita. Abbiamo così saputo che in Campania è stata attivata l'UNITA' DEI BISOGNI RIABILITATIVI (U.V. B.R.) nelle A.S.L., e il presidente Tommaso Prisco ha auspicato che si possano avere delle linee-guida nazionali per le attività riabilitative.

Del progetto "Comunicazione Aumentativa Alternativa e ambiente di vita" hanno relazionato i terapisti Alessandro Chiari, Sonia Oldrini e Stefania Murra del Centro Benedetta d'Intino di Milano. Si tratta di un'attività che ha coinvolto 24 bambini e ragazzi, dai 2 ai 25 anni, finanziata dalla Fondazione UMANA MENTE del gruppo RAS e coordinata dal centro di Milano, con la supervisione tecnico-scientifica della dott.ssa Rivarola.

Di questo argomento posso parlare per esperienza personale, in quanto mio figlio Marcello è il ragazzo che nel 2004, quando si è dato l'avvio al progetto, aveva 25 anni. Io e la mia famiglia siamo stati entusiasti di questa iniziativa, in quanto un'educatrice ha seguito Marcello nella C.A. A. per 7 ore settimanali e per un intero anno, proprio nel suo ambiente di vita: il paese in cui abitiamo e il centro che egli frequenta. In questo lungo periodo siamo andati varie volte a Milano con l'educatrice (e le spese di viaggio ci sono state completamente rimborsate) e altrettante volte il terapeuta del Centro dott. Alessandro Chiari, è venuto a casa nostra, per rendersi conto di persona delle esigenze comunicative di Marcello e programmare gli interventi necessari. Infine una bella notizia: di recente abbiamo saputo che il progetto sarà prorogato da adesso (marzo '06) fino al mese di dicembre.

"APPROCCI DI PSICOMOTRICITÀ NELLA S.A." è il titolo della relazione del prof. De Vito, coadiuvato dalla dott.ssa Coppola, del Centro Neapolitanit di Ottaviano (Napoli). Importantissimo è il movimento, per la maturazione del sistema nervoso centrale. Fondamentale è il gioco guidato, perchè unico è l'atteggiamento di colui che gioca, così riassumibile:

- interesse senza pressioni
- motivazione non eccessiva
- spontaneità e divertimento

Bisogna proporre attività che evocino iniziative e desiderio di conoscenza adeguati.

In seguito la terapeuta Angelica Romano del Centro "Oasi" di Troina (Enna), dove opera il dott. M. Elia, ha fatto vedere un programma di "day habilitation". A conclusione di questi ultimi interventi, il sign. Ivano Pillon, nostro amato ex-presidente, ha detto giustamente che ci vorrebbero delle linee-guida anche per gli interventi di psicomotricità.

Specificatamente dei farmaci antiepilettici ci hanno parlato il dott. Elia e il prof. Coppola di Napoli. Se ne stanno cercando dei nuovi, per ridurre gli effetti collaterali e perchè facciano effetto a più soggetti, ma quelli "vecchi" come il Depakyn (acido valproico) sono ancora di prima scelta. Nuovi e ben tollerati sono anche LAMOTRIGINA, LEVIRACETAM, OXCAZEPINA. Si è accennato anche alle terapie non farmacologiche, come la radio-surgery, specie di laser che va a centrare la massa cerebrale; la brain-stimulation, specie di pace-maker nel cervello; la dieta chetogena, povera di carboidrati.

Osteoporosi: altro problema da cercare di risolvere. L'hanno affrontato le dott.sse G. Auricchio e D. Esposito dell'equipe del prof. G. Coppola.

Praticamente dal protocollo di studio che l'equipe sta portando avanti, risulta che il trattamento per lungo tempo con farmaci antiepilettici produce effetti sul metabolismo osseo ed in particolare sulla vitamina D.

Un esame specifico, chiamato MOC, su 6 pazienti trattati col Depakyn, ha evidenziato che 5 di loro hanno osteopenia ed uno osteoporosi. E' necessario allora somministrare calcio e vitamina D, presenti tra l'altro nei latticini e nel pesce azzurro. L'equipe si è anche resa disponibile ad offrire consulenza a chi volesse fare questo esame.

Verso la fine del Congresso, "dulcis in fundo", l'intervento del dott. S. Forcillo, psicologo e psicoterapeuta dell' A.S.P.U. (Associazione per lo Sviluppo della persona e del Potenziale Umano) di Napoli. Non solo l'intervento teorico è risultato molto utile nei confronti delle esigenze e delle aspettative dei genitori, ma anche e soprattutto l'attività pratica, che ne è seguita. Abbiamo disposto le nostre sedie in modo da formare piccoli gruppi a forma di cerchio e ci siamo scambiati con tutta sincerità le nostre soddisfazioni ma anche le nostre ansie e preoccupazioni, sotto la guida esperta dello psicologo, che ci ha aiutati ad analizzare noi stessi e dare libero sfogo alle nostre emozioni più intime.

Dopo tante ore passate a parlare dei nostri figli, concentrati esclusivamente su di loro e sulle loro esigenze, finalmente abbiamo avuto la possibilità di pensare a noi stessi, ai nostri personali problemi, con la guida di una persona competente e, tra l'altro, simpatica e dai modi molto coinvolgenti.

L'argomento trattato è stato "La conflittualità nella famiglia del disabile". Il conflitto è l'impossibilità o l'impedimento, che dipende da me o da altri, di soddisfare un mio bisogno. "Conflitto" va legato al "bisogno". Io devo saper quali sono i miei bisogni e per questo mi può aiutare la gerarchia dei bisogni di A. Maslow:

1. sopravvivenza
2. sicurezza
3. sociali - di relazione
4. realizzazione - stima di sé
5. autorealizzazione (che coincide poi con l'autostima)

Due affermazioni mi sono rimaste particolarmente impresse.

La prima: "Hai dei problemi? Ricorda che ogni problema ha la sua soluzione. Se il tuo problema si può risolvere, perchè ti preoccupi? Quello che non si può risolvere non è un problema, ma un guaio e, se non si può risolvere, perchè ti preoccupi?"

La seconda: "Devi utilizzare il cuore (sentimento) più che il cervello (ragione). Considera sempre la persona con s. A., più che la s.A. in sé".

In conclusione, è utile pensare un po' anche a noi genitori. Se noi saremo forti, potremo aiutare meglio e sostenere anche i nostri figli.

Speriamo che tale attività possa trovare un seguito nel prossimo Congresso!

Infine, di SUCCESSIONE LEGITTIMA E TESTAMENTARIA ci ha parlato la dott.ssa F. Baldasso. Se si opta per la successione testamentaria, si tenga presente che il testamento va fatto da parte sia del papà che della mamma disgiuntamente fra loro. Occorre tenere presente che esiste anche, oltre quella legittima, la quota disponibile, che possiamo lasciare a chi vogliamo. Interessanti i chiarimenti dati a proposito della SOSTITUZIONE FEDE-COMMISSORIA, con la quale un eventuale fratello si impegna a garantire una certa qualità di vita a quello diversamente abile, per poi poterne ereditare i beni. Sempre a proposito di eredità, si tenga presente che il tutore non può essere erede dei beni dell'interdetto, mentre può esserlo l'amministratore di sostegno.

Dopo aver relazionato brevemente anche su quest'ultimo intervento, concludo queste mie impressioni e riflessioni con un pensiero di grande gratitudine per tutti i volontari (dell'OR.S.A., della C.R.I. ecc. ecc.), che, facendo divertire i nostri figli e portandoli in giro per la splendida Umbria, hanno permesso a noi genitori di vivere serenamente insieme le belle giornate del Congresso.

Anna De Maria Gnudi



LA NOSTRA ESPERIENZA SULLA C.A.A.

Molti di voi ricorderanno che a gennaio del 2005 si è tenuto, a Siracusa in Sicilia, un corso sulla C.A.A. organizzato dall'Or.S.A., rivolto a terapisti, insegnanti, educatori che avessero in carico bambini con la Sindrome di Angelman.

Da quel seme è nato in seguito qualcosa.

Chi ha partecipato a quella esperienza ha colto l'importanza e la valenza di un percorso di C.A.A. in bambini con difficoltà di linguaggio. Alcuni tra loro hanno fatto in modo che si mettesse in moto la macchina per organizzare una giornata informativa sulla C.A.A. a Carini, Palermo

Per questo lo voglio ringraziare le terapisti di Francesco Lia e Gabriella, la mamma di Francesco Rosalba, i responsabili del Centro Riabilitativo Casa del Fanciullo che hanno fornito i locali, il Comune di Carini e la Coop Speranza che, in termini economici, ha reso possibile tale evento.

In quella occasione ho portato la mia esperienza con la C.A.A. in qualità di genitore.

Mi piacerebbe fare partecipi anche voi di quanto ho riferito in quell'incontro.

Non a caso si era voluto che l'invito fosse rivolto ad insegnanti, terapisti, genitori, responsabili dei centri o delle ausl.

Questo a voler significare che un percorso di C.A.A., come e più di ogni altro, va fatto tutti insieme. Un percorso dove ognuno deve fare il suo. E se si pensa di poter mettere tutto nelle mani del solo terapeuta o del solo insegnante già si parte con il piede sbagliato. La comunicazione, che fa parte della vita del bambino, deve giustamente vedere coinvolti tutti i suoi ambienti di vita.

La nostra esperienza come famiglia.

Sicuramente non è stata delle più facili. Forse perché iniziata un po' al contrario.

Siamo stati noi genitori, per primi, a credere nella C.A.A.

Al congresso 2001 dell'OR.S.A abbiamo avuto informazioni sulla C.A.A., sia attraverso l'intervento della Dott.ssa Rivarola che attraverso le famiglie.

Comunque il primo tassello c'era: **la famiglia**

Ma se gli input arrivano solo dall'ambiente familiare naturalmente può sembrare qualcosa di monco. Allora abbiamo cercato di coinvolgere il centro riabilitativo convenzionato dove è seguito Alessandro e nel 2003 la terapeuta ha seguito il corso a Milano presso il C.B.d'I.

Avevamo aggiunto un altro tassello: **la terapeuta**.

Abbiamo iniziato a camminare insieme, con non poche difficoltà che una volta abbiamo superate ci hanno fatto capire che la C.A.A. non può essere solo un momento riabilitativo.

Non si può dare tutto in mano al terapeuta e investirlo di una responsabilità così grande.

Soprattutto nel caso di un mancato successo, cosa molto facile da verificarsi bisogna prima di tutto mettere in discussione noi stessi come genitori.

Superate piano piano le prime difficoltà, siamo oggi in una situazione diversa anche se sicuramente perfezionabile.

Ad oggi abbiamo coinvolto le persone ma con difficoltà abbiamo coinvolto **gli ambienti**.

Oggi nel percorso ci C.A.A. e coinvolta l'insegnante di Ale ma non completamente l'ambiente scuola; è coinvolta la terapeuta ma non completamente il centro di riabilitazione in cui opera;

La cosa che mi rende felice oggi è lo spirito di collaborazione tra terapeuta ed insegnante di sostegno, che grazie a Dio è la stessa dalla prima elementare ed oggi Alessandro frequenta la terza elementare.

L'importanza del ruolo della famiglia:

La famiglia deve fare da collante fra le diverse realtà in cui si muove il bambino.

La famiglia riporta le esperienze del bambino da un ambiente all'altro.

La famiglia è testimone di alcuni momenti quotidiani che non si ripetono in seno ad un setting terapeutico e che non si creano a comando.

E' vero che il terapeuta guida il percorso perché comunque ha una certa esperienza professionale che un genitore non ha, che ha l'obbligo di fare delle continue verifiche e di cambiare in itinere ove necessario, che deve essere capace di mettersi in discussione. E' altrettanto vero però che il terapeuta all'inizio non deve essere lasciato solo, ma dopo essere stato formato, deve avere dei momenti di supervisione, in ultimo ma non meno importante confrontarsi nelle esperienze ed avere un confronto

Periodico con le altre figure che operano intorno al bambino.

Qui entra in gioco il ruolo della famiglia, cioè quello di unire realtà che altrimenti non cercherebbero il coinvolgimento l'uno dell'altro.

Noi da dove abbiamo iniziato:

dai suoi interessi – il cibo.

Le confezioni delle merende - poi le foto – poi il simbolo –

Come abbiamo iniziato:

facendo finta di non capire cosa cercava, cosa voleva.

Con quale materiale:

anche con materiale povero -cartaceo- fotocopiato - rivestito con lo scotch.

Oggi magari pensiamo di utilizzare qualcosa di più sofisticato.

Cosa abbiamo capito.

Attendere i tempi necessari

Quando abbiamo iniziato sembrava non volergliene interessare .

I problemi in lui

L'iperattività

La scarsa attenzione

La compromissione intellettiva.

I problemi per noi: la difficoltà a preparare gli ambienti, a raccogliere materiale, la scarsa collaborazione di chi ci sta vicino .

Quando abbiamo visto Alessandro prendere la tabella per chiedere “un gioco con cui voleva giocare” abbiamo capito che gli sforzi potevano starci e potevamo dare a nostro figlio la possibilità di scegliere delle cose da solo e non intercedere sempre per lui.

Un consiglio:

filmate sempre ciò che accade anche i rifiuti iniziali a voler collaborare.

Perché saranno quelli che poi vi faranno dare più valore ai primi risultati e vi aiuteranno a mettere dei punti nuovi ad quelli già raggiunti e tutte le volte che si pensa che non c'è la farà riguardate da dove siete partiti.

Un abbraccio a tutti Lisa Rubino Sanzaro

