



ORGANIZZAZIONE SINDROME DI ANGELMAN

Via Bressa n° 8 31100 TREVISO

Tel. 0422411132 Fax.0422319571

C.F.94047800266

<http://www.sindromediangelman.org>

Email: orsa@sindromediangelman.org



Carissimi associati e carissime famiglie, mi auguro che la presente vi trovi in ottima salute e serenamente e proficuamente impegnati.

Vi scrivo per informarvi che il **5-6-7 Ottobre 2018 all'Hotel Domus Pacis Assisi in Santa Maria degli Angeli, si svolgerà il XXIII Congresso Nazionale OR.S.A.**

Il congresso inizierà con il pranzo di venerdì 5 ottobre, all'arrivo, troverete alla reception la nostra responsabile Giulia che vi darà tutte le dovute informazioni sull'organizzazione. Le nuove famiglie in arrivo, se lo desiderano, saranno accompagnate da un gruppo di accoglienza che provvederà a dare loro tutto il supporto necessario.

Appena finito il pranzo, i ragazzi saranno presi in carico dai volontari che provvederanno ad organizzare le loro attività ludiche cosicché le famiglie potranno andare in sala congressi dove si avvieranno le attività.

Dopo i saluti del presidente e del consiglio direttivo, il congresso inizierà con l'intervento la **dr.ssa Noelle Germain** che lavora nel gruppo del Professor Chamberlain Laboratory Department of genetics and Genome Sciences (UCONN Health Farmington, USA) specializzati sulle IPCS (cellule staminali pluripotente derivati da bambini con la sindrome di AS), ci aggiornerà sui risultati dei nuovi approcci terapeutici per ripristinare l'espressione di UBE3A nei neuroni umani derivati da ipsc nella sindrome di Angelman. La **dr.ssa Jeannie Visootsak**, MD Vice President, Early Clinical Development (Ovid Therapeutics, NY) in America ed è direttamente coinvolta nel trial clinico OVID. Chi era al congresso lo scorso anno, si ricorderà della presentazione del trial fatta dal direttore scientifico Brett Abrahams, PhD della OVID. Pertanto, ora, la dottoressa ci illustrerà i progressi fatti ed eventualmente se sarà possibile, anticiperà anche qualche risultato. Gli interventi della dott.ssa Noelle Germain e della dr.ssa Jeannie Visootsak sono di estrema importanza, perché oltre ad aggiornarci sull'andamento delle ricerche oltreoceano consolidano ancora di più i rapporti e l'intesa tra ORSA – e gli enti di ricerca oltreoceano.

La **dott.ssa Arod Elke** fondatrice e responsabile del Centro Stelior di Ginevra ci illustrerà come affrontare e quali sono i segnali dei problemi gastro-intestinali.



ORGANIZZAZIONE SINDROME DI ANGELMAN

Via Bressa n° 8 31100 TREVISO

Tel. 0422411132 Fax.0422319571

C.F.94047800266

<http://www.sindromediangelman.org>

Email: orsa@sindromediangelman.org



Sono problematiche che molte famiglie quotidianamente affrontano con i figli e , molte volte, anche gli specialisti, fuorviati dalla sindrome, non colgono i primi segnali.

Questa presentazione ci dirà a quali segnali fare attenzione e, indipendentemente dalla sindrome, cosa è possibile fare.

Chiuderemo il pomeriggio del venerdì con l'assemblea nazionale dell'ORSA, con il rinnovo delle cariche e la presentazione del programma di lavoro per il periodo 2018-2022.

Dopo cena è stata organizzata la consueta e dai ragazzi molto attesa, serata d'intrattenimento per tutti.

La giornata di sabato 6 ottobre inizierà con la presentazione del nuovo presidente e del nuovo direttivo.

Per chi non ne fosse a conoscenza, nell'anno 2016 l'ASA, di cui OR.S.A. è membro fondatore, ha finanziato due borse di ricerca internazionali e una di queste è stata vinta dalla **dr.ssa Silvia Russo** e dalla **prof.ssa Tiziana Borsello**.

Questa ricerca vuole testare gli effetti terapeutici di una nuova molecola the JNK inhibitor peptide, in contemporanea sia sui topi, filone di ricerca gestito dalla prof.ssa Tiziana Borsello dell'Istituto Farmacologico Mario Negri e sia in neuroni derivati dalle IPCS (cellule staminali pluripotente derivati da bambini con la sindrome di AS), filone di ricerca gestito dalla dott.ssa Silvia Russo dell'Istituto Auxologico di Milano. Con il loro intervento presenteranno lo stato della ricerca.

Grazie alla dott.ssa **Ilaria Tonazzini**, ricercatrice del CNR di Pisa, che collabora da diversi anni con l'Erasmus di Rotterdam e con il prof. Ype Elgersma faremo un aggiornamento sulle più importanti ricerche in corso a livello internazionale sulla Sindrome di Angelman, ma affronteremo soprattutto quali reali aspettative le famiglie devono e possono avere nei confronti della ricerca stessa. L'intervento della dottoressa Tonazzini, ricercatrice esperta sulla sindrome, oltre a offrirci gli ultimi aggiornamenti, è mirato a non alimentare false aspettative e a permettere di capire anche a noi profani, quali sono fake news e quali no.

La comunicazione aumentativa alternativa ormai è un approccio che un po' tutti conosciamo; in questi anni è stato fatto un grosso lavoro di informazione e formazione, in cui l'ORSA si è



ORGANIZZAZIONE SINDROME DI ANGELMAN

Via Bressa n° 8 31100 TREVISO

Tel. 0422411132 Fax.0422319571

C.F.94047800266

<http://www.sindromediangelman.org>

Email: orsa@sindromediangelman.org



impegnata ma, nonostante tutti gli sforzi fatti, in Italia sono ancora pochi i terapisti formati per un approccio di Comunicazione Aumentativa Alternativa. Ultimamente ci sono giunte informazioni non incoraggianti; in taluni casi si parla di comunicazione aumentativa alternativa come della somministrazione di una terapia, quindi, con l'aiuto della dott.ssa **Aurelia Rivarola** del Centro Benedetta D'Intino (che ringraziamo per la sua determinazione ed impegno), cercheremo di fare un po' di chiarezza, parlando appunto “ COSA NON E' LA COMUNICAZIONE AUMENTATIVA ALTERNATIVA”.

Seguiranno dei **gruppi di lavoro (workshop)** cercando di mettere insieme quelle famiglie che hanno l'esigenza di far chiarezza cosa è la CAA, che devono cominciare un approccio di CAA ed infine un gruppo per chi vuole perfezionare l'approccio di CAA.

Con la **dott.ssa Domenica Taruscio** e la **dott.ssa Paola Torreri** dell'Istituto Superiore della Sanità presenteremo il progetto di collaborazione che è stato avviato tra l'Istituto Superiore della Sanità e l'ORSA, per la creazione del Progetto Scientifico per il Registro per la Ricerca Scientifica e Clinica sulla Sindrome di Angelman (RANG) e interamente finanziato da ORSA.

Il Registro Nazionale Sindrome di Angelman si pone lo scopo di acquisire dati clinici, terapeutici e di qualità della vita dei pazienti affetti da Sindrome di Angelman per favorire e promuovere la ricerca clinica e scientifica su questa malattia rara.

Il Registro Nazionale Sindrome di Angelman è basato sulla collaborazione scientifica e tecnica tra Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) – l'Istituto Superiore di Sanità (ISS), l'OR.S.A. Organizzazione Sindrome di Angelman e i clinici delle varie strutture Italiane che hanno sottoscritto l'accordo di collaborazione scientifica con l'ISS, ma oltre alla sezione dedicata agli specialisti, è previsto anche una sezione dedicata alle famiglie;

Con il presidente **Roberto Crepaldi** dell'associazione “ **Un Cane per Sorridere**”, potremo vedere un'esperienza di PET Therapy con una bambina con sindrome di Angelman, e avremo l'opportunità di comprendere di come la Pet Therapy può essere a supporto delle cure “tradizionali” e di quanto la relazione instaurata con i cani possa essere motivante e di stimolo



ORGANIZZAZIONE SINDROME DI ANGELMAN

Via Bressa n° 8 31100 TREVISO

Tel. 0422411132 Fax.0422319571

C.F.94047800266

<http://www.sindromediangelman.org>

Email: orsa@sindromediangelman.org



ad esempio per imparare a camminare o per migliorare la manualità fine o per facilitare la relazione con le persone.

Con la nostra dott.ssa **Irene Auletta**, faremo un viaggio al nostro interno cercando di comunicare con noi stessi, cosa che purtroppo non facciamo frequentemente, dedicando uno spazio, a noi persone, per il nostro benessere.

Dopo cena abbiamo il piacere di passare una serata di festa con il nostro testimonial l'attore **Marco Falaguasta**.

L'ORSA dal 2015, ha finanziato alla dott.ssa Silvia Russo (Istituto Auxologico Italiano, MI) un progetto per conoscere gli eventuali benefici sull'utilizzo della Taurina e la ricerca, tutta italiana fatta sui topi, ha dato degli ottimi risultati ed il lavoro è stato pubblicato ad inizio anno (Guzzetti S et al, Int J Mol Sci. 2018).

Pertanto, la domenica mattina inizieremo con il dott. **Maurizio Elia**, del IRCCS Oasi di Troina che, visti i risultati incoraggianti ottenuti sui topi, ha avviato un progetto di somministrazione guidata e controllata della taurina sulle persone affette da S.A. coinvolgendo circa 40 famiglie. Ora, sono trascorsi 18 mesi dall'inizio del progetto, il dott. Elia ci presenterà i risultati conseguiti.

Con la dott.ssa **Michela Armando** e il dott. **Sergio Sessa** dell'Ospedale Bambin Gesù di Roma, centro PDTA di riferimento di ORSA, affronteremo la problematica della scoliosi, dalla prevenzione con il controllo posturale all'eventuale intervento chirurgico. Il dott. Sessa, grazie alla collaborazione tra il PDTA dell'Ospedale Pediatrico Bambin Gesù di Roma e l'ORSA, ha acquisito una grandissima esperienza sulla sindrome di Angelman.

Durante tutto il convegno sarà presente un'equipe della prof.ssa **Elisa Fazzi** di Brescia che farà delle valutazioni ai nostri ragazzi per il progetto "*Una mano per comunicare*"; inoltre i nostri ragazzi, per tutti e tre i giorni del convegno, saranno assistiti e accompagnati nelle loro attività e uscita dai volontari della Croce Rossa che da oltre un ventennio ci seguono sempre; molti conoscono benissimo i nostri ragazzi e mettono in campo tutta la loro esperienza affinché il soggiorno sia unico.



ORGANIZZAZIONE SINDROME DI ANGELMAN

Via Bressa n° 8 31100 **TREVISO**

Tel. **0422411132** Fax. **0422319571**

C.F.94047800266

<http://www.sindromediangelman.org>

Email: orsa@sindromediangelman.org



Vista l'esperienza positiva dello scorso anno, l'organizzazione dell'evento e il suo svolgimento sarà la seguente

- 1) Per partecipare al convegno, è obbligatoria l'iscrizione, sia che si voglia vivere l'esperienza socializzante all'interno del Domus Pacis in mezzo a tutti noi e alle nostre famiglie sia che si voglia partecipare da esterni per un giorno o due. Tutti devono inviare la scheda di adesione;
- 2) Le famiglie che partecipano con pernottamento al Domus Pacis, (sede del Convegno) devono inviare tassativamente entro il **24 settembre** la scheda di adesione, questo termine è indispensabile per la corretta gestione della prenotazione camere da parte dell'Hotel;
- 3) Le persone affette dalla Sindrome di Angelman avranno l'ingresso, il pernottamento e la partecipazione a tutto il convegno gratuiti, sia che siano iscritti con pernottamento al Domus Pacis, sia che partecipino solamente per una o due giornate.

Ovviamente anche per loro è obbligatoria l'iscrizione!

La Scheda di adesione con la ricevuta del pagamento va inviata a mezzo

Fax n° 0422319571 - email: convegno2018@sindromediangelman.org;

- 4) Appena completati e organizzati nei dettagli tutti gli interventi, sarà pubblicato il programma dettagliato del convegno.

In attesa di ricevere le vostre adesioni vi auguro buone ferie e buona vita.

Con affetto

Il Presidente Tommaso Prisco





CONVEGNO NAZIONALE OR.S.A. 2018

05- 06- 07 OTTOBRE 2018

HOTEL DOMUS PACIS ASSISI
Piazza Porziuncola, 1- 06081 Santa Maria degli Angeli (PG)

SCHEDA D'ISCRIZIONE OBBLIGATORIA

COMPILARE INSERENDO TUTTI I DATI, MA SPECIFICANDO IL NOME DELLA PERSONA AFFETTA DA S.A.

SE LE RIGHE SONO INSUFFICIENTI FOTOCOPIARE E INVIARE ULTERIORE SCHEDA.

- 1) Cognome, Nome.....
 Nato a,..... Il,..... Tel.....
 Residente a, Via,.....
- 2) Cognome, Nome.....
 Nato a,..... Il,..... Tel.....
 Residente a, Via,.....
- 3) Cognome, Nome.....
 Nato a,..... Il,..... Tel.....
 Residente a, Via,.....
- 4) Cognome, Nome.....
 Nato a,..... Il,..... Tel.....
 Residente a, Via,.....

E' LA PRIMA VOLTA CHE PARTECIPI AD UN CONVEGNO DELL'OR.S.A.? SI.. NO...

Tipo di camera:	Singola	Doppia	Doppia Matrimoniale	Tripla	Quadrupla
Totale N° di Camere prenotate:					

Richieste particolari:

Costo del pacchetto Convegno in pensione completa per:	N. DI OSPITI	COSTO P.P.	TOTALE
Adulto o sup. ai 15 anni		170	
Adulto o sup. ai 14 anni in 3/4 letto		160	
Supplemento in camera singola		70	
Bambini 5/14 anni		115	
<u>Bambini 0/4 anni o persona affetta da Sindrome di Angelman</u>		Gratis	
Accompagnatore (Babysitter) In camera singola		160	
Accompagnatore (Babysitter) <u>Non in camera singola</u>		130	
TOTALE	N.		€.

Per il pernottamento di 1 sola notte è previsto lo sconto del 40%

QUOTA GIORNALIERA DI PARTECIPAZIONE AL SOLO CONVEGNO: 20 € al gg. pp

BARRARE CON X I GIORNI DELLA VS. PARTECIPAZIONE: Ven. Sab. Dom.

QUOTA GIORNALIERA DI PARTECIPAZIONE AL CONVEGNO CON PRANZO E CENA: 50 € al gg. pp.

BARRARE CON X I GIORNI DELLA VS. PARTECIPAZIONE: Ven. Sab. Dom.

Allegare **copia** del versamento effettuato

Firma:.....

INVIARE LA SCHEDA D'ADESIONE ENTRO IL 24 SETTEMBRE

A ½ FAX AL NUMERO 0422 319571

A ½ MAIL : convegno2018@sindromediangelman.org