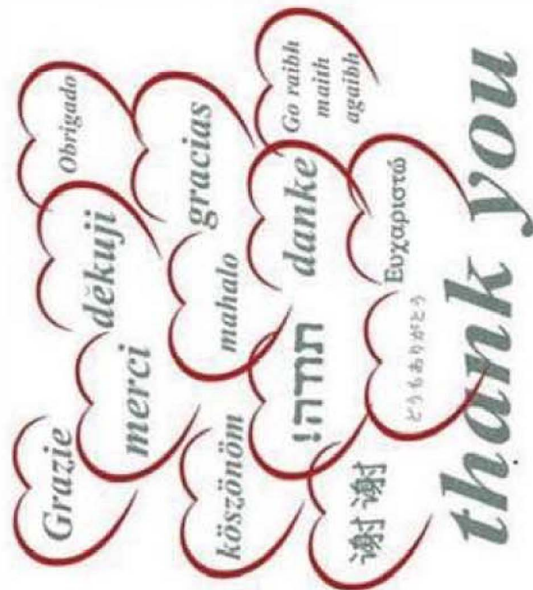




# INTERNATIONAL ANGELMAN DAY FEB 15

**A CURE IS COMING**



*thank you*

**Join facebook.com/groups/TalkAboutAS**



Segreteria Organizzativa  
[info@fanpia.com](mailto:info@fanpia.com), [www.fanpia.com](http://www.fanpia.com);  
[info@sindromediangelman.org](mailto:info@sindromediangelman.org)

**NON E' OBBLIGATORIA  
L'ISCRIZIONE INGRESSO LIBERO**

**OR.S.A.**  
ORGANIZZAZIONE SINDROME DI ANGELMAN  
Via Bressa n.8 - 31100 TREVISO  
[www.sindromediangelman.org](http://www.sindromediangelman.org)

Fax. 0422319571  
Email: [orsa@sindromediangelman.org](mailto:orsa@sindromediangelman.org)

C.F. 94047800266  
Iscr. Reg. Vol. TV 0209- ONLUS  
C.C.Postale N° 390310  
IBAN: IT 13 Y 02008 12011 000005467786  
UniCredit Treviso

**15 Febbraio 2019**

Giornata Informativa  
**Conoscere la  
Sindrome di Angelman**

**Aula Magna Mataloni Ospedale  
Pediatico G. Salesi,  
Via G Corridoni 11**

**ANCONA**

**INGRESSO LIBERO**

La Sindrome di Angelman (SA) è una malattia genetica caratterizzata da sintomi prevalentemente neurologici. Le persone affette presentano, infatti, un ritardo di sviluppo psicomotorio ed intellettuale, problemi di equilibrio, movimenti a scatto, gravi difficoltà di espressione verbale e frequenti crisi epilettiche. E' una malattia fortemente sotto diagnosticata sebbene l'incidenza della SA sia di un nuovo caso ogni 10-15.000 nati. Valorizzando questi segni clinici e/o interpretando in modo accurato il tracciato elettroencefalografico (EEG) un pediatra, un neurologo o un genetista clinico possono sospettare la diagnosi e predisporre accertamenti. Una sequenza di test di laboratorio via via più sofisticati (cariotipo ad alta risoluzione, ibridazione in situ con sonda fluorescente o FISH, studio della disomia uniparentale, test di metilazione ecc.) consentono di confermare la diagnosi dimostrando il difetto di base della malattia. Gli sforzi terapeutici più rilevanti sono rivolti alla riabilitazione psicomotoria, alla ricerca e alla stimolazione di una modalità di comunicazione alternativa al classico linguaggio verbale (è noto che i bambini affetti hanno capacità e necessità di comunicazione ben superiori alla loro possibilità di espressione verbale) e alla terapia delle crisi epilettiche. Sono trascorsi **22 anni** da quando una ventina di famiglie con bambini affetti dalla Sindrome di Angelman, hanno costituito l'OR.S.A. e molti degli obiettivi, che i fondatori si sono dati, sono stati raggiunti. L'OR.S.A. Dal 2013 OR.S.A. è membro fondatore di ASA

Alleanza Sindrome di Angelman. 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, ASA è in grado di guidare il progresso delle conoscenze scientifiche sulla sindrome di Angelman. Obiettivo della giornata informativa odierna è quello di fornire informazioni a pediatri, genetisti, neuropsichiatri infantili, terapisti della riabilitazione, fisioterapisti, educatori, insegnanti, genitori ed altri operatori del settore alla luce delle più aggiornate evidenze scientifiche sull'argomento. Inoltre dare la possibilità a chi non lo avesse ancora fatto, di entrare in contatto con l'Associazione OR.S.A.

## International Day

### Relatori

**Dott.ssa Nelia Zamponi**  
Neuropschiatra Infantile

**Dott.ssa Elisabetta Cesaroni**  
Neuropsichiatra Infantile  
Ospedali Riuniti Ancona Salesi

**Dott.ssa Silvia Russo**  
Responsabile Sezione Genetica Malattie Rare  
Istituto Auxologico Milano

**Dr. Paolo Bonanni**  
Neuropsichiatra Infantile  
IRCCS E.Medea La Nostra Famiglia

**Dr.ssa Anita Nogarol**  
Fisiatra  
IRCCS E.Medea La Nostra Famiglia

**Dr.ssa Da Rold Martina**  
Psicologa Psicoterapeuta  
IRCCS E.Medea La Nostra Famiglia



## PROGRAMMA ▼

**ORE 8.30 : Apertura Lavori**  
Saluti delle Autorità

**ORE 8,45: Presentazione dell'OR.S.A.**  
Presidente Dr. Tommaso Prisco

**ORE 9,00: Dott.ssa Nelia Zamponi**  
*La diagnosi clinica della S.Angelman*

**ORE 9,30 : Dott.ssa Elisabetta Cesaroni**  
*Epilessia e S. di Angelman*

**ORE 10,00 : Dott.ssa Silvia Russo**  
*S. di Angelman Aspetti genetici e nuove prospettive*

**ORE 10,30: Cofee Break**

**ORE 11,00: Dott.Paolo Bonanni**  
*S. Angelman la riabilitazione*

**ORE 11,30 Dott.ssa Anita Nogarol**  
*S. di Angelman gli aspetti fisiatrici*

**ORE 12,00 Dott..ssa Da Rold Martina**  
*S.di Angelman la CAA e gli aspetti educativi.*

**ORE 12,30 Dibattito**  
conclusione lavori



OR.S.A.  
Organizzazione  
Sindromici di Angelman  
ONLUS

