



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



Carissime famiglie è con piacere che Vi comunico che il 06-07-08 Ottobre 2023 ad Assisi presso l'Hotel Domus Pacis si svolgerà il XXVIII Congresso Nazionale dell' OR.S.A.

Inizieremo venerdì con la presenza della Direzione Medica di Roche Italia che attraverso domande e risposte ci informerà meglio sulla decisione di Roche di fermarsi e di non intraprendere nuovi trial clinici con Rugonersen e sulla possibilità di coinvolgere un partner esterno a cui affidarne lo sviluppo; con la Dr. Paola Torreri e il Dr. Marco Salvatore dell'Istituto Superiore Sanità avremo la possibilità di conoscere il primo lavoro sul registro della Sindrome di Angeman promosso dall'OR.S.A. e con la Prof.ssa Elisa Fazzi neuropsichiatra infantile agli Spedali Civili di Brescia conosceremo i dati dello studio appena concluso sulla Sindrome di Angelman .

Il sabato mattina abbiamo dedicato la sessione ad una serie d'importanti specialisti stranieri e inizieremo con il Dr. Phd. Ben Philpot che arriverà dalla Nord Carolina, per parlarci sulle nuove opportunità di trattamento e con la Dr. Phd. Stormy Chamberlain che ci raggiungerà dalla Svizzera, cercheremo di capire meglio i meccanismi del gene. Come già a voi è ben noto l'azienda Ionis con la collaborazione della Dr. Roberta Battini (che sarà presente al convegno), ha avviato in Italia presso lo Stella Maris di Pisa il trial con **oligonucleotidi antisenso** (ASO) e la Dr. Rebecca Crean Direttore esecutivo di Ionis in arrivo dalla California, ci parlerà degli sviluppi presenti e futuri, ed infine con la Dr. Phd. Elizabeth Jalazzo che arriverà dalla Nord Carolina, avremmo un'importante confronto di come oltreoceano viene gestita la sindrome di Angelman.

Ovviamente tutti questi interventi sanno supportati dalla traduzione in simultanea.

Il pomeriggio del sabato inizieremo con la Dr. Silvia Russo che ci porterà i dati definitivi del progetto finanziato da OR.S.A. sui Biomarcatori dei neuroni corticali



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



derivati da IPSC di pazienti con Sindrome di Angelman e il recupero dei deficit mediante l'inattivazione del pathway di JNK”; la Dr.ssa. Ilaria Tonazzini ci aggiornerà sul proseguo del progetto le nanotecnologie per la somministrazione di farmaci intranasali nella sindrome di Angelman e Laura Baroncelli ci aggiornerà sul proseguo del progetto Sviluppo di un nuovo strumento analitico per monitorare la funzione cerebrale nella sindrome di Angelman, entrambi gli studi sono finanziati da Angelman Syndrome Alliance, il Dr. Matteo Fossati ci aggiornerà sull’andamento del progetto sulla sindrome di Angelman finanziato da Telethon. Il Dr. Paolo Bonanni ci aggiornerà sul progetto finanziato da OR.S.A., "Studio della prevalenza dei tratti autistici nella sindrome di Angelman, correlazione con il livello cognitivo, epilessia, con abilità socio-comunicative e stili genitoriali" e chiuderemo la serata con la Dr. Irene Auletta che dopo una giornata così intensa e con emozioni contrastanti saprà condurci alla giusta serenità di cui tutti abbiamo bisogno.

Vista la partecipazione e il grande interesse che l'anno scorso hanno suscitato le problematiche legali e giuridiche con la presenza di un giudice tutelare e di avvocati esperti, a grande richiesta, anche quest'anno, per tutta la mattinata della domenica, saranno presenti per informarci sui diritti e norme che coinvolgono la nostra vita e dei nostri figli.

A breve nel sito: www.sindromediangelman.org sarà pubblicato il programma definitivo con gli orari degli interventi dei relatori.

Come potete notare il convegno è ricchissimo di argomenti, e con importantissimi relatori e pertanto crediamo che anche quest’anno ci sarà un’importante un affluenza.

Pertanto, vista la vicinanza con il 4 ottobre, San Francesco, come per i convegni precedenti, anche quest’anno, abbiamo la necessità conoscere anticipatamente il



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



numero dei partecipanti, in particolare modo per ospitarvi e per gestire adeguatamente un numero non troppo elevato di ragazzi con la Sindrome di Angelman che parteciperanno e pertanto è necessario ricevere da parte vostra, l'iscrizione al convegno entro il 20 settembre 2023 con copia del versamento dell'acconto del 50%.

Questa data e la necessità di ricevere contestualmente l'acconto sono condizioni imprescindibili per partecipare, anche perché dobbiamo organizzare il numero dei volontari e dei bus per i ragazzi e le camere per i partecipanti.

Ovviamente non ci sono vincoli di numero per la partecipazione delle famiglie senza ragazzi o che non usufruiscano per il figlio della tutela e dell'organizzazione dell'OR.S.A.

Con la speranza che gli argomenti che abbiamo organizzato rispondano alle Vostre aspettative vi aspetto numerosi ad Assisi e Vi auguro a tutti buone ferie e buona vita.

Treviso, 01 Agosto 2023



Allegata scheda di adesione