

# Presentazione

La Sindrome di Angelman è una malattia rara con una prevalenza compresa tra 1/20000 e 1/12000. Si tratta di una sindrome neurogenetica che deriva dalla mancanza di contributo genetico del segmento q11-q13 del cromosoma 15 di origine materna. I pazienti presentano ritardo mentale, assenza del linguaggio espressivo, epilessia, strabismo, disturbo del movimento (che associa mioclono, epilettico e non epilettico, che spesso clinicamente assomiglia ad un tremore, atassia, disturbo piramidale), scoliosi ingravescente. La malattia ha un decorso cronico non peggiorativo e le persone con Sindrome di Angelman hanno normali aspettative di vita. L'unico fattore che può provocare una fase di regressione dello sviluppo neurologico, inteso come perdita di competenze motorie e/o attentive, è l'epilessia. Anche la scoliosi in alcune fasi può divenire un sintomo ingravescente e quindi particolarmente invalidante. La diagnosi precoce consente sia una presa in carico dell'epilessia che un trattamento riabilitativo specifico volti a favorire l'inserimento sociale e un miglioramento della qualità di vita.

Il trattamento riabilitativo è interdisciplinare e deve comprendere la fisioterapia, la psicomotricità e la comunicazione alternativa aumentativa.

Il Corso Formativo è destinato a tutte le figure professionali che entrano nel percorso diagnostico terapeutico delle persone con Sindrome di Angelman e si pone l'obiettivo di fornire gli elementi teorico-pratici per affrontare i particolari problemi clinico-riabilitativi posti da questa patologia rara.

Con il patrocinio di:



**Or.S.A.** Organizzazione  
Sindrome di Angelman

## ISCRIZIONI

La quota di iscrizione al corso è di 200 euro e comprende: attestato di partecipazione, attestato ECM, materiale didattico, buffet.

## MODALITA' D'ISCRIZIONE

Il corso è a **numero chiuso**. Per le **iscrizioni** è necessario contattare la Segreteria Organizzativa (tel. 0438.414207) e **successivamente** inviare tramite fax al n. 0438.410101 la **scheda di partecipazione** allegata (completa di tutte le informazioni richieste) e la **copia del bonifico** effettuato, **entro il 15 Settembre 2009**.

Il versamento è da effettuarsi tramite bonifico bancario intestato a: Associazione "La Nostra Famiglia" - Conegliano - Banca della Marca filiale di Parè di Conegliano - codice IBAN IT78 T07084 61621 CC025 2610417 specificando nella causale: Nome e Cognome e "Sindrome di Angelman: dalla diagnosi alla riabilitazione".

## ECM

**E' stato richiesto l'accreditamento E.C.M. - Regione Veneto.** L'attestato comprovante il numero di crediti acquisiti verrà inviato successivamente a coloro che sono risultati presenti ad almeno il 90% dell'attività formativa ed hanno risposto correttamente ad almeno l'80% del questionario di apprendimento finale.

## RESPONSABILI SCIENTIFICI

Dott. Paolo Bonanni  
Dott. Andrea Martinuzzi

## SEGRETARIA SCIENTIFICA

Dott.ssa Lisa Antoniazzi  
Dott.ssa Anita Nogarol

## SEGRETARIA ORGANIZZATIVA

Dott.ssa Mion Marta, Ass. "La Nostra Famiglia",  
Via Costa Alta, 37, 31015 Conegliano (Tv)  
tel. 0438.414207 e-mail: marta.mion@cn.lnf.it

ASSOCIAZIONE  
**la Nostra Famiglia**



**EUGENIO MEDEA**

ISTITUTO DI RICOVERO E CURA  
A CARATTERE SCIENTIFICO

Polo Regionale di Conegliano e Pieve di Soligo

# Sindrome di Angelman: dalla diagnosi alla riabilitazione



Le tre età della donna di Klimt (1908)

## 18 settembre 2009



Crediti E.C.M. richiesti

**I.R.C.C.S. "Eugenio Medea"**  
**Conegliano (Tv)**

# Programma

8.30 **Registrazione dei partecipanti**

8.45 **Introduzione alla giornata**

Dott.ssa Alda Pellegrì  
Presidente Ass. La Nostra Famiglia

9.00 **Malattie rare e ricerca scientifica: le ricadute sulla prassi clinica**

Dott. Renato Borgatti  
Neuropsichiatra infantile, IRCCS “E.Medea”, Bosisio Parini

9.20 **Epilessia e ritardo mentale ad eziologia sconosciuta: quando sospettare la Sindrome di Angelman**

Dott. Claudio Zucca  
Neurologo, IRCCS “E.Medea”, Bosisio Parini

9.45 **Aspetti genetici della Sindrome di Angelman**

Dott. Roberto Giorda  
Biologo, IRCCS “E.Medea” Bosisio Parini

10.10 **L'epilessia e le caratteristiche neurofisiologiche**

Dott. Paolo Bonanni  
Neuropsichiatra infantile, IRCCS “E.Medea”, Conegliano  
Dott.ssa Lisa Antoniazzi  
Tecnico di neurofisiopatologia, IRCCS “E.Medea”, Conegliano

10.40 **Coffee break**

11.00 **Manifestazioni oculari della Sindrome di Angelman**

Dott.ssa Paola Michieletto  
Oculista, IRCCS “E.Medea”, Pieve di Soligo

11.20 **Il profilo di disabilità nella Sindrome di Angelman: utilità dell' ICF**

Dott. Andrea Martinuzzi  
Neurologo, IRCCS “E.Medea”, Conegliano

11.40 **Il disturbo del movimento: caratteristiche cliniche e linee riabilitative**

Dott.ssa Anita Nogarol  
Fisiatra, IRCCS “E.Medea”, Conegliano  
Dott.ssa Michela Santin  
Fisioterapista, IRCCS “E.Medea”, Conegliano

12.40 **La voce dell'Or.S.A. (Organizzazione Sindrome di Angelman)**

Dott. Tommaso Prisco  
Presidente dell'Or.S.A.

13.00 **Pausa pranzo**

14.00 **Il disturbo cognitivo e del linguaggio. La comunicazione alternativa aumentativa**

Dott.ssa Sara Nappi  
Psicologa, IRCCS “E.Medea”, Conegliano  
Dott.ssa Ornella Moret  
Logopedista, IRCCS “E.Medea”, Conegliano

15.00 **Quando l'epilessia è farmaco resistente**

Dott. Paolo Bonanni  
Neuropsichiatra infantile, IRCCS “E.Medea”, Conegliano

15.30 **Quando il bambino tarda ad acquisire la deambulazione autonoma**

Dott.ssa Anita Nogarol  
Fisiatra, IRCCS “E.Medea”, Conegliano

16.00 **Pausa**

16.15 **Tecniche neurofisiologiche**

Dott. Paolo Bonanni  
Neuropsichiatra infantile, IRCCS “E.Medea”, Conegliano  
Dott.ssa Lisa Antoniazzi  
Tecnico di neurofisiopatologia, IRCCS “E.Medea”, Conegliano

17.00 **Osservazione e valutazione fisiatrica- fisioterapica**

Dott.ssa Anita Nogarol  
Fisiatra, IRCCS “E.Medea”, Conegliano  
Dott.ssa Michela Santin  
Fisioterapista, IRCCS “E.Medea”, Conegliano

17.45 **Osservazione, valutazione e indicazioni terapeutiche in ambito psicologico e logopedico**

Dott.ssa Sara Nappi  
Psicologa, IRCCS “E.Medea”, Conegliano  
Dott.ssa Ornella Moret  
Logopedista, IRCCS “E.Medea”, Conegliano

18.30 **Conclusioni**

Dott. Paolo Bonanni  
Neuropsichiatra infantile, IRCCS “E.Medea”, Conegliano  
Dott. Andrea Martinuzzi  
Neurologo, IRCCS “E.Medea”, Conegliano

18.50 **Compilazione questionario E.C.M.**

## IL CORSO E' RIVOLTO A

Neuropsichiatri infantili, Neurologi, Fisiatri, Pediatri  
Psicologi, Tecnici di Neurofisiopatologia, Fisioterapisti,  
Logopedisti, Terapisti occupazionali, Terapisti della neuro  
e psicomotricità dell'età evolutiva.

## SEDE

Il corso avrà luogo presso l'Aula Magna  
de “La Nostra Famiglia”, I.R.C.C.S. “E. Medea”  
via Costa Alta n. 37, 31015 - Conegliano (Tv)