

Insieme per la Phelan e l'autismo

Medici, ricercatori e cittadini solidali, interessati a migliorare la qualità della vita di bambini e famiglie duramente provati, sono tutti invitati al convegno intitolato “Insieme per la Phelan e l’autismo”, in programma per il 18 e il 19 febbraio a Bologna, organizzato dall’ANGSA (Associazione Nazionale Genitori Soggetti Autistici) del capoluogo emiliano e dall’Associazione L’abbraccio di Uma, impegnata, quest’ultima, sulla sindrome di Phelan-McDermid, rara malattia genetica che costituisce una delle cause finora note di autismo.

BOLOGNA. Medici, ricercatori e cittadini solidali, interessati a migliorare la qualità della vita di bambini e famiglie duramente provati, sono tutti invitati al convegno intitolato Insieme per la Phelan e l’autismo, in programma per sabato 18 e domenica 19 febbraio a Bologna (presso Sympo ex Chiesa, Via delle Lame, 83, ore 10-16), a cura dell’ANGSA Bologna (Associazione Nazionale Genitori Soggetti Autistici) e dell’Associazione L’abbraccio di Uma.

«La causa dell’autismo – spiega Marialba Corona, presidente dell’ANGSA Bologna – è al momento nota per una discreta percentuale di casi e tra le cause note vi è la sindrome di Phelan-McDermid, provocata dalla perdita della regione terminale del cromosoma 22, 22q13.3».

«Al momento attuale – dichiara dal canto suo Stella Di Domenico, presidente dell’Abbraccio di Uma, Associazione specificamente impegnata proprio sulla Phelan-McDermid – la cura dei bambini a cui questa sindrome viene diagnosticata prescinde dalla causa, ma è psicoeducativa come per gli altri disturbi del neurosviluppo. I genitori che hanno avuto questa diagnosi guardano però anche al futuro, pur non sapendo se il futuro a cui tendono sarà per i loro figli o per chi verrà dopo. Essi, infatti, sono consapevoli del fatto che partire da una condizione biologica nota apre prospettive concrete di ricerca e di terapie per l’attenuazione o la cancellazione dei gravi sintomi della malattia: autismo, disabilità intellettiva, ritardo o assenza del linguaggio, ipotonia muscolare».

«Per questo, dunque – sottolineano a una voce Corona e Di Domenico -, abbiamo deciso di organizzare un convegno con temi prevalentemente biologici, invitando biologi, genetisti, farmacologi e medici, che potranno presentare le loro ricerche, confrontarsi e instaurare nuove collaborazioni, per giungere a una comprensione sempre maggiore dei meccanismi che portano dal difetto cromosomico ai sintomi, con la finalità di arrivare a terapie innovative». «In tal senso – aggiungono – è stato molto bello vedere come i ricercatori hanno aderito con entusiasmo all’invito dei genitori, tanto che il convegno, previsto inizialmente di un giorno, ha dovuto allargarsi a due intere e dense giornate, durante le quali si parlerà anche dei rapporti tra autismo e genetica in generale, guardando al futuro, ma anche al presente, con alcune relazioni sulla clinica e sulla comunicazione compensativa». (S.B.)

Ringraziamo per la collaborazione Daniela Mariani Cerati.

È disponibile il programma completo del convegno di Bologna. Per ulteriori informazioni e approfondimenti: angsabologna@gmail.com; segreteria@labbracciodiuma.it.

Fonte:

<http://www.superando.it/2017/02/13/insieme-per-la-phelan-e-lautismo/>