

Incontri Ravvicinati 2.0: a Reggio Emilia il secondo convegno nazionale e incontro delle famiglie sulla malattia rara Syngap1



Roma, 13 Giugno 2024

Dall'alleanza tra Sapienza Università di Roma e le associazioni APS Famiglie Syngap1 Italia e Le Note di Fra APS torna **Incontri Ravvicinati 2.0**: uno spazio di incontro tra le famiglie delle persone affette dalla malattia ed esperti nel campo della ricerca e della clinica, personale sanitario e della riabilitazione, educatori e docenti di sostegno. L'evento si terrà a Reggio Emilia presso il Circolo Arci Pieve il **21 e 22 giugno 2024**. Partecipazione gratuita, **previa [registrazione online](#)**.

Il cammino dell'alleanza tra APS Famiglie Syngap1 e Sapienza Università di Roma prosegue, e lancia quest'anno la seconda edizione del convegno nazionale e incontro delle famiglie **Incontri Ravvicinati 2.0**, perseguendo l'obiettivo strategico di costruire una **rete virtuosa intorno alle persone portatrici di mutazioni a carico del gene SYNGAP1**. Il programma si snoda attraverso due giornate dense di seminari scientifici e confronti con professionisti impegnati nella cura del benessere dei pazienti e di chi si cura di loro.

Due saranno gli assi fondanti dell'evento in programma il 21 e 22 giugno a Reggio Emilia. Da una parte, verranno trattati gli aspetti legati alla diagnostica e allo studio clinico e molecolare della malattia con uno sguardo alle **ricerche strategiche in grado di fornire conoscenze sulla malattia e prospettive terapeutiche**. In parallelo,

Incontri Ravvicinati 2.0 affronta temi fondamentali come l'affettività, il supporto alla genitorialità e la possibilità di un progetto di vita che guardi alla **realizzazione dell'individuo e della sua autonomia**.



A unire le due direttrici dell'evento sarà la **comunità delle famiglie** che in questo spazio, e in occasione della **Giornata Mondiale di Syngap1**, si incontreranno per condividere le proprie esperienze e raccontare in concreto la vita dei *syngapiani* e dei loro familiari, e per confrontarsi con i professionisti.

Una malattia rara ancora da comprendere

L'encefalopatia epilettica e dello sviluppo correlata a Syngap1 è una patologia genetica causata da mutazioni del gene SYNGAP1, caratterizzata da **crisi epilettiche** e manifestazioni dello **spettro autistico**. La variabilità delle manifestazioni cliniche e la complessità di fattori che influenzano lo sviluppo dei sintomi, e dunque il quadro clinico di ciascun paziente, richiede un lavoro scrupoloso di raccolta e analisi dei dati dai diversi pazienti. Durante **Incontri Ravvicinati 2.0**, clinici esperti che studiano la malattia discuteranno con i partecipanti sullo stato dell'arte degli aspetti clinici ad essa collegati. D'altra parte, una delle linee strategiche per la ricerca sulla malattia, di cui si parlerà durante il convegno, è quella di potenziare la capacità nel diagnosticare tutti e precocemente.



“Grazie agli sforzi congiunti tra la nostra associazione e prestigiosi enti di ricerca mirati a diffondere la conoscenza di questa patologia, e a tante generose e autonome iniziative come quella di [Syngap1 Giro-vagando lago di Garda](#) – racconta Tonino Bravi, Presidente di APS Famiglie Syngap1 Italia - nell'ultimo anno abbiamo visto quasi raddoppiare il numero di pazienti diagnosticati. Mentre è fondamentale continuare a cercare chi è affetto dalla patologia ma senza diagnosi, solo la ricerca può fornire informazioni su di essa e su come possiamo modularne gli effetti.”

È infatti dall'alleanza tra Sapienza Università di Roma e APS Famiglie Syngap1 Italia che nasce un progetto di ricerca innovativo mirato allo sviluppo di **sistemi cellulari sperimentali avanzati** per lo studio delle caratteristiche genetiche e molecolari della malattia nei diversi pazienti.

“Le moderne tecniche di biologia cellulare - spiega la Dott.ssa Bernadette Basilico, che guida questa ricerca - ci permettono di riprodurre sistemi cellulari in vitro (colture 2D e organoidi 3D cerebrali) a partire dalle cellule stesse di ogni singolo paziente. Potere studiare la patologia nella sua eterogeneità è nel caso di Syngap1 la chiave di volta per comprendere la malattia, consentendo la correlazione tra lo spettro delle manifestazioni cliniche e le specificità di ciascun paziente.”

Durante e dopo di noi

Comprendere i meccanismi della malattia e sviluppare terapie e ausili per il trattamento dei suoi sintomi sono per la comunità Syngap1 Italia due sfide fondamentali, ma non sono le sole.



Sostiene la Prof.ssa Silvia Di Angelantonio che *“sviluppare programmi educativi che consentano ai syngapiani di sviluppare al meglio la propria autonomia e la propria rete di relazioni significa puntare concretamente a togliere gli ostacoli che impediscono lo sviluppo della persona”*.

In questa direzione, durante **Incontri Ravvicinati 2.0** si parlerà anche di affettività, di sessualità e di gestione delle emozioni.

E poi? Tutti i bambini crescono. Le sfide che una famiglia di un bambino o una bambina affetta da Syngap1 deve affrontare quotidianamente sono immense, e lo sviluppo

di un **progetto esistenziale di vita** per assicurare il benessere dei syngapiani in età adulta è inderogabile.

Incontri Ravvicinati 2.0 è anche questo: uno spazio che invita professionisti e famiglie a confrontarsi sui temi legati al supporto della crescita, della genitorialità e degli aspetti emotivo-relazionali. Uno **spazio prezioso** per la comunità Syngap1, che può trarre spunti e può ispirare anche le comunità di persone affette da altre malattie che si confrontano con gli stessi vitali quesiti. *“Tutte le persone affette da fragilità neurologiche invalidanti, inclusa Syngap1 ma non solo – ci racconta Francesca Scarpino, Presidente di Le Note di Fra APS – hanno diritto a sviluppare autonomie, all’inserimento nel mondo del lavoro e a vivere una vita indipendente che dia valore al benessere psico/fisico. Per questo, Le Note di Fra APS sta lavorando ad un progetto pilota interamente Eco Green, il LIFE VILLAGE REGGIO EMILIA, che nascerà a Reggio Emilia e che aspira a diventare modello per altre realtà”*.

Incontri Ravvicinati 2.0 è promosso dal Centro di Ricerca in Neurobiologia “Daniel Bovet” (CRIN) nell’ambito del progetto istituzionale di terza missione "Serve Sapienza per Syngap1", coordinato dalla Prof.ssa Silvia Di Angelantonio e dalla Dott.ssa Bernadette Basilico, per diffondere la conoscenza della patologia e per costruire una rete di portatori d’interesse che sostenga la ricerca sulla malattia e il benessere delle persone affette.

Il progetto **Serve Sapienza per Syngap1** e l’evento **Incontri Ravvicinati 2.0** sono stati realizzati con la collaborazione di centri di prestigio come l’Istituto Neurologico Carlo Besta e la U.O.C. di Neuropsichiatria Infantile dell’Ospedale della Donna e del Bambino di Verona, e hanno visto un’ampia partecipazione di strutture dell’Ateneo Sapienza: il centro Saperi&Co e numerosi dipartimenti: Fisiologia e Farmacologia “V. Erspammer”, Biologia e Biotecnologie “C. Darwin”, Scienze Biochimiche “A. Rossi Fanelli”, e Materno Infantile e Scienze Urologiche.

Incontri Ravvicinati 2.0 è realizzato con il contributo non condizionato di R&I Genetics srl, Acone Associati srl e Fondazione Mediolanum Onlus, e sostenuto da un’ampia rosa di enti prestigiosi che hanno concesso il patrocinio gratuito come UNIAMO, Alleanza Epilessie Rare e Complesse, Rome

Technopole, Regione Emilia Romagna, Servizio Sanitario Emilia Romagna e Unione Sindacale Italiana Finanziari (USIF).

Link per registrarsi all'evento: bit.ly/syngap2024reg.

L'evento verrà trasmesso in **live streaming**.

CONTATTI PER LA STAMPA

Coordinamento scientifico:

Silvia Di Angelantonio

Dipartimento di Fisiologia e Farmacologia

Sapienza Università di Roma

silvia.diangelantonio@uniroma1.it

Segreteria organizzativa:

Francesca Scarpino

Le Note di Fra APS

cell 3756078310

lenotedifra.aps@gmail.com

Tommaso Nastasi

Associazione Adamas Scienza

cell 3339389426

nastasi@adamascienza.com

Crediti grafica:

Alikì Tsavalias e Jacopo Zangrilli

Foto: Evento *Incontri Ravvicinati*, Congresso nazionale sulla malattia rara Syngap1. Museo Orto Botanico, Sapienza Università di Roma, Roma 20-21 Giugno 2023.

ENTI PROMOTORI



SAPIENZA
UNIVERSITÀ DI ROMA

SAPIENZA UNIVERSITÀ DI ROMA - CENTRO DI RICERCA IN NEUROBIOLOGIA D. BOVET (CRiN)



Il Centro di Ricerca in Neurobiologia (CRiN) è una delle più importanti comunità scientifiche nel campo delle Neuroscienze a livello regionale. Scopo del Centro è promuovere lo sviluppo di programmi scientifici interdisciplinari e coordinati, sia nelle neuroscienze di base che applicate.

Segui sul web Sapienza Università di Roma - Centro di Ricerca in Neurobiologia (CRiN):



APS FAMIGLIE SYNGAP₁ ITALIA

L'associazione nasce il 5 giugno 2019 dalla volontà e dal desiderio di un gruppo di famiglie di aiutare i propri figli a migliorare la loro qualità di vita. Gli obiettivi dell'ente sono:

- Creare consapevolezza su questa Malattia Rara con processi di educazione e sensibilizzazione anche delle istituzioni;
- Promuovere e sostenere la ricerca;
- Divulgare le problematiche di Syngap1;
- Promuovere e ampliare una rete di relazioni tra famiglie, scuola e professionisti sanitari;
- Facilitare le diagnosi genetiche per individuare altre persone con Syngap1.

Segui sul web APS Famiglie Syngap1 Italia:



LE NOTE DI FRA APS

L'associazione si prefigge la missione di fornire assistenza, sostegno e servizi alle persone affette da patologie invalidanti e migliorare la loro qualità di vita e quella dei loro caregiver.

Attraverso l'organizzazione di iniziative, progetti, campagne di sensibilizzazione, attività ludico ricreative e campagne di raccolta fondi. Le Note di Fra APS fa rete con altre associazioni, sul territorio e a livello

nazionale sostenendo inoltre anche la ricerca scientifica per lo studio ed il trattamento delle malattie genetiche rare.

Segui sul web Le Note di Fra APS:

