

L'associazione **SCN2A Italia Famiglie in rete**, in collaborazione con il Comitato Scientifico, promuove in occasione della giornata mondiale sulla consapevolezza di SCN2A, un incontro di aggiornamento sulle recenti evidenze scientifiche sul gene **SCN2A**, le cui mutazioni sono causa di **epilessia** ed **autismo** e disturbi del neuro-sviluppo.

Il gene SCN2A è situato sul cromosoma 2 nella posizione 24.3, e codifica per una delle quattro sub unità che compongono i canali del sodio cerebrale, di qui la scelta del 24 febbraio per la giornata internazionale dedicata alla sensibilizzazione nel gene SCN2A.

Nel webinar saranno affrontate varie tematiche: dalla genetica agli approcci terapeutici e riabilitativi, le prospettive di ricerca in Italia e il confronto con le famiglie italiane con bambini e adulti con SCN2A.

I SESSIONE: LE EVIDENZE SCIENTIFICHE E I PROGETTI DI RICERCA IN ITALIA

Moderatore: **Federico Vigevano** (Roma)

Ore 17:30-17:45

SCN2A: mutazioni e patologie del neurosviluppo - **Maria Giuseppina Miano** (Napoli)

Ore 17:45-18:00

Variabilità di presentazione clinica e indicazioni di percorsi riabilitativi - **Valentina De Giorgis** (Pavia)

Ore 18:00-18:15

Terapie farmacologiche attuali e prospettive future - **Margherita Mancardi** (Genova)

Ore 18:15-18:50

Tavola Rotonda : "La sinergia tra clinici, ricercatori e pazienti nel percorso di conoscenza della condizione rara SCN2A":

Medicina di precisione: Valutazioni funzionali delle mutazioni SCN2A - **Silvia Masnada/ Pierangelo Veggiotti** (Milano)

Database SCN2A in Italia : studio retrospettivo osservazionale - **Fabiana Novelli** (Roma)

Algoritmo Diagnostico-Terapeutico Malattie Rare - **Marina Trivisano** (Roma)

Convulsioni Neonatali-Innesco - **Paola De Liso** (Roma)

II SESSIONE: INCONTRIAMO LE FAMIGLIE!

Moderatore: **Stefania Dantone** (Padova)

Ore 18:50/19: 30

"La vita delle persone rare con SCN2A: conoscerla per migliorarla" - Domande e Risposte: Clinici e Pazienti

Webinar rivolto a neurologi, neuropsichiatri infantili, pediatri, genetisti e famiglie con bambini e/o adulti con mutazioni in SCN2A.

Il link per partecipare e registrarsi: <https://bit.ly/SCN2a>



Oratori e moderatori

Dantone Stefania: Presidente SCN2A Italia Famiglie in rete

De Giorgis Valentina: Fondazione Mondino-Pavia

De Liso Paola: Ospedale Bambino Gesù - Roma

Mancardi Margherita : Istituto Giannina Gaslini - Genova

Masnada Silvia: Ospedale Buzzi - Milano

Miano Maria Giuseppina : Istituto di Genetica e Biofisica "Adriano Buzzati-Traverso"- CNR Napoli

Novelli Fabiana: Vice Presidente SCN2A Italia Famiglie in rete

Trivisano Marina: Ospedale Bambino Gesù - Roma

Veggiotti Pierangelo : Ospedale Buzzi - Milano

Vigevano Federico: Ospedale Bambino Gesù - Roma

