

Incontri Ravvicinati: a Roma il primo congresso nazionale sulla malattia rara Syngap1



Roma, 8 Giugno 2023

Nasce dall'alleanza tra Sapienza Università di Roma e APS Famiglie Syngap1 Italia il primo congresso nazionale sulla malattia genetica rara Syngap1 **Incontri ravvicinati**: 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 Roma presso gli spazi del Museo Orto Botanico il **20 ed il 21 giugno 2023**. Partecipazione gratuita, previa [registrazione online](#).

Per la prima volta la comunità Syngap1 si incontra.

Incontri Ravvicinati è promosso dal Centro di Ricerca in Neurobiologia "Daniel Bovet" nell'ambito del progetto di **Terza Missione dell'Ateneo Sapienza** *Serve Sapienza per Syngap1*, svolto in collaborazione con APS Famiglie Syngap1 Italia 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 20 giugno un simposio scientifico che coinvolge un'ampia rosa di relatori internazionali, approfondirà quanto sappiamo sugli aspetti clinici e sui meccanismi molecolari associati a mutazioni a carico del gene *SYNGAP1*.

Le attività del 21 giugno, in cui ricorre la **Giornata Mondiale di Syngap1**, sono dedicate ad una serie di tavole rotonde tematiche e di dibattiti guidati che cercheranno di coinvolgere tutti coloro che a vario titolo partecipano alla crescita e al benessere delle persone affette dalla malattia. Sarà un momento di incontro e di confronto tra famiglie, medici, ricercatori, terapisti della riabilitazione e personale sanitario, educatori e docenti di sostegno.

Una malattia rara e ancora da comprendere

L'**encefalopatia epilettica e dello sviluppo correlata a Syngap1** è una patologia genetica causata da mutazioni a carico del gene *SYNGAP1*, posizionato sul cromosoma 6 che codifica per una proteina della **superfamiglia delle Ras-GTP**. Mutazioni a carico di *SYNGAP1* sono dominanti e si manifestano in larga parte sotto forma di **crisi epilettiche** e manifestazioni dello **spettro autistico**. Tuttavia i meccanismi molecolari alla base della malattia sono ancora oggetto di studio e le manifestazioni cliniche presentano un'alta variabilità tra pazienti, probabilmente correlata alla diversità delle mutazioni.

Nella visione del Prof. Alessandro Rosa *"la ricerca più avanzata sulle basi molecolari della malattia si avvale di innovativi sistemi modello cellulari basati su cellule pluripotenti staminali indotte (cellule iPS) ed organoidi cerebrali, come quelli sviluppati nel laboratorio della Dott.ssa Giorgia Quadrato a Los Angeles (USA), keynote speaker del simposio scientifico del 20 giugno"*.

Facciamo luce sulle malattie rare: rari sì, soli mai!!

La caratterizzazione genetica di questa patologia rara è relativamente recente, e nonostante siano circa 1200 le persone diagnosticate nel mondo, di cui 34 in Italia, si stima che diverse possano ancora essere le persone affette da questa malattia ma non ancora diagnosticate (alcuni anche in età adulta). È dunque strategico diffondere il più possibile la conoscenza sulla malattia e sui centri impegnati in prima linea per la diagnosi genetica, con l'obiettivo di espandere e rendere più capillare la rete di ricerca e diagnosi.

Il principale obiettivo di **Incontri Ravvicinati** vuole essere quello di far dialogare le figure professionali coinvolte nella vita dei **syngapiani** intercettando il narrativo e le esigenze dei loro familiari. In linea con questo obiettivo lo sforzo di molti centri impegnati nella diagnosi e cura della malattia; *“al Policlinico Umberto I di Roma - dice il Prof. Alberto Spalice – abbiamo creato uno sportello per le malattie rare che permette a diversi specialisti di incontrarsi e condividere una visione d’insieme del paziente. È fondamentale che la conoscenza e la diagnosi della patologia raggiungano capillarmente le strutture sul territorio nazionale”*.

L’APS Famiglie Syngap1 Italia ha su questo aspetto ruolo strategico per la costituzione di una rete quanto più ampia possibile che possa fare fronte alle necessità diagnostiche, terapeutiche e di normative sul territorio. Il presidente Tonino Bravi sottolinea quanto sia *“fondamentale che la malattia sia riconosciuta per potere garantire alle famiglie il necessario supporto e promuovere l’inclusione sociale dei nostri syngapiani, ma il nostro lavoro deve andare oltre e guardare al futuro e alla ricerca”*.

Il presidente Tonino Bravi sottolinea quanto sia *“fondamentale che la malattia sia riconosciuta per potere garantire alle famiglie il necessario supporto e promuovere l’inclusione sociale dei nostri syngapiani, ma il nostro lavoro deve andare oltre e guardare al futuro e alla ricerca”*.

Questa visione a lungo termine risuona nelle parole della Prof.^{ssa} Silvia Di Angelantonio quando racconta che *“è stato grazie all’iniziativa di Tonino Bravi, presidente di APS Famiglie Syngap1 Italia, e alla sua sensibilità scientifica, se è nata questa alleanza tra scienziati e comunità Syngap1”*.

Il progetto *Serve Sapienza per Syngap1* e l’evento **Incontri Ravvicinati** sono stati realizzati con la collaborazione di centri di prestigio come **l’Istituto Neurologico Carlo Besta**, e ha visto un’ampia partecipazione di strutture dell’Ateneo Sapienza: i centri **Saperi&Co** e **SapienzaSport, Stoccolma a Roma**, 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 è realizzato con il contributo non condizionato di **Mutua Cesare Pozzo, Fondazione Cesare Pozzo e Banca di Credito Cooperativo di Roma**, e sostenuto da un’ampia rosa di enti prestigiosi che hanno concesso il patrocinio come **UNIAMO, Alleanza Epilessie Rare e Complesse, Rome Technopole, Progetto Filippide e Cooperativa sociale Solidarietà**

Link per registrarsi all’evento: bit.ly/syngap1-2023

Coordinamento scientifico:

Prof.ssa Silvia Di Angelantonio

Dipartimento di Fisiologia e Farmacologia

Sapienza Università di Roma

silvia.diangelantonio@uniroma1.it

Segreteria organizzativa:

Tommaso Nastasi

Associazione Adamas Scienza

Cell 3339389426

nastasi@adamascienza.com

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:

