# Rassegna stampa

https://www.stoccolmaaroma.it/il-dialogo-fra-pazienti-e-scienziati/

https://www.stoccolmaaroma.it/faire-savoir/

https://www.zai.net/articoli/scienza/20252464/Syngap1-viaggio-nella-ricercadelle-malattie-rare

https://www.stoccolmaaroma.it/international-winter-school/

https://sip.it/2023/06/14/incontri-ravvicinati-congresso-nazionale-su-syngap1-roma-20-21-giugno-2023/

https://www.uniroma1.it/it/notizia/incontri-ravvicinati-primo-congresso-nazionale-sulla-encefalopatia-da-mutazioni-del-gene

https://news.uniroma1.it/21062023\_1300

https://www.aito.it/news/incontri-ravvicinati-primo-congresso-nazionale-sulla-malattia-rara-syngap1

https://www.malattierare.gov.it/eventi/dettaglio/5653

https://www.telethon.it/partecipa/eventi/incontri-ravvicinati-1-congresso-nazionale-syngap1

http://www.fondazionepozzo.org/

http://direnl.dire.it/odm/anno/2023/giugno/19/?news=N05



# SAPIENZA MAGAZINE DI CULTURA SCIENTIFICA

home / contacts / mission / contributors / video / podcast / upskilling / career / disclaime

SAPIENZA STAR ISSUES

MINERVA LIVE!

NOBEL IN PIAZZA

IL CAMMINO DEL NOBEL

STAR INTERNATIONAL

HANSEL E GRETA

#### COMMENTI RECENTI

- Emilio Giovenale su Luc Montagnier: vita e morte di un premio Nobel
- Teknik Komputer su Cosa possiamo imparare dagli

Browse: Home / II dialogo

### IL DIALOGO

stoccolmaaroma / 09/05/2022 / Leave a comment / Star System

## fra pazienti e scienziati

di Silvia Di Angelantonio e Alessandro Rosa

Ogni malattia rara, individualmente, colpisce un numero molto piccolo di persone rispetto alla popolazione generale, ma nell'insieme queste malattie sono numerose e rappresentano un onere sociale ed economico rilevante. Alessandro Rosa e Silvia Di Angelantonio raccontano la malattia SYNGAP1, anche attraverso le parole di chi questa malattia la vive









# SAPIENZA MAGAZINE DI CULTURA SCIENTIFICA

home / contacts / mission / contributors / video / podcast / upskilling / career / disclaime

SAPIENZA STAR ISSUES

MINERVA LIVE!

NOBEL IN PIAZZA

IL CAMMINO DEL NOBEL

STAR INTERNATIONAL

HANSEL E GRETA

### COMMENTI RECENTI

- Emilio Giovenale su Luc Montagnier: vita e morte di un premio Nobel
- Teknik Komputer su Cosa possiamo imparare dagli invertebrati per prevenire le pandemie



### FAIRE SAVOIR

stoccolmaaroma / 04/10/2022 / Leave a comment / Minerva LIVE!

La collaborazione fra centri di ricerca e associazioni dei pazienti è diventata fondamentale per lo studio e la cura delle malattie rare. Il caso di Syngap1 la cui mutazione causa encefalopatia epilettica. L'esperienza dei medici, dei ricercatori della Sapienza e delle associazioni che insieme lavorano per far conoscere l'esistenza di un centro che studia, con una visione integrata, le encefalopatie epilettiche.

Intervista ad Alberto Spalice

di Mattia La Torre e Diego Parini



Cerca nel sito..







contacts contributors video / podcast / upskilling / career

SAPIENZA STAR ISSUES MINERVA LIVE! NOBEL IN PIAZZA IL CAMMINO DEL NOBEL STAR INTERNATIONAL HANSEL E GRETA

#### COMMENTI RECENTI

- o Emilio Giovenale su Luc Montagnier: vita e morte di un premio Nobel
- Teknik Komputer su Cosa possiamo imparare dagli invertebrati per prevenire



Browse: Home / International Winter School - Rare diseases

Genetics, biomedicine and political challenges







## Programme December 12-16 2022

December 12

10-10.30 Opening Romina Burla, IBPM-CNR Rome

## Genetic and cell bases of progeria

Discussant: Romina Burla, IBPM-CNR Rome







# 3 Società Italiana di **Pediatria**

Home Chi Siamo Diventa Socio Contatti Richiesta patrocini Link Utili

Home » Uncategorized » Incontri Ravvicinati - Congresso Nazionale su Syngap1 - Roma, 20-21 giugno 2023



# Incontri Ravvicinati - Congresso Nazionale su Syngap1 - Roma, 20-21 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.

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,

LOGIN SOCI Nome utente o indirizzo email Password Ricordami Accedi **DIVENTA SOCIO, ISCRIVITI** RINNOVA LA QUOTA SOCIALE **POLIZZA ASSICURATIVA** 







### Data News:

Mercoledì, 21 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.

SAPIENZA





# Incontri ravvicinati, primo congresso nazionale sulla encefalopatia da mutazioni del gene Syngap1

Nell'ambito delle attività di Terza missione dell'Ateneo, martedì 20 e mercoledì 21 giugno 2023, presso l'Orto Botanico di Roma avrà luogo Incontri ravvicinati, primo congresso nazionale per parlare e confrontarsi sui temi legati all'encefalopatia epilettica e dello sviluppo causata da mutazioni a carico del gene Syngap1, una malattia genetica rara

#### Collegamenti

Leggi la notizia sulla newsletter di Ateneo



**NEWSLETTER** 

G 💆 👚

# MARTEDÌ 20 GIUGNO 2023 ALLE 13:00

RM042 - Orto Botanico - Largo Cristina di Svezia 24, Roma

### LINK ESTERNI

- APS Famiglie Syngap1 Italia
- Istituto Neurologico "Carlo Besta"
   Istituto Italiano di Tecnologia (IIT)
- · Link registrazione Congresso

### LINKS SAPIENZA

- ☑ Centro di Ricerche in neurobiologia Daniel Bovet (CRIN)
- ☑ Dipartimento di Fisiologia e farmacologia Vittorio Erspamer
- ☑ Dipartimento di Biologia e biotecnologie Charles Darwin
- ☑\* Centro Saperi&Co
- ☑ Dipartimento Materno infantile e scienze urologiche
- ☑ Museo Orto Botanico
- ☑ Dipartimento di Scienze biochimiche A. Rossi Fanelli

CONGRESSO

TERZA MISSIONE

# Incontri ravvicinati



Nell'ambito delle attività di Terza missione dell'Ateneo, martedì 20 e mercoledì 21 giugno 2023, presso l'Orto Botanico di Roma avrà luogo Incontri ravvicinati, primo congresso nazionale per parlare e confrontarsi sui temi legati all'encefalopatia epilettica e dello sviluppo causata da mutazioni a carico del gene Syngap1, una malattia genetica rara.

L'identificazione della causa genetica della malattia rara Syngap1 è relativamente recente, e la comunità di pazienti diagnosticati è in continua crescita. Creare alleanze per lo studio, molecolare e clinico, della malattia e per il sostegno e la riabilitazione di tutti i pazienti è di fondamentale importanza.

Con questo obiettivo è nata la collaborazione Serve Sapienza per Syngap1 tra l'Associazione Famiglie Syngap1 e il Centro di Ricerche in Neurobiologia Daniel Bovet (CRIN), con il coinvolgimento ampio di strutture della Sapienza tra cui il Dipartimento di Fisologia e farmacologia V. Erspammer, il Dipartimento di Biologia e biotecnologie Charles Darwin, il Dipartimento Materno infantile e scienze urologiche, il Dipartimento di Scienze biochimiche A. Rossi Fanelli, il Centro Saperi & Co e il Centro SapienzaSport. Il progetto si è avvalso, inoltre, della collaborazione di prstigiosi enti di ricerca come l'Istituto Neurologico Carlo Besta e l'Istituto Italiano di Tecnologia (IIT).





MALATTIE RARE

**CENTRI DI DIAGNOSI E CURA** 

ASSOCIAZIONI

# **EVENTI**

# Incontri Ravvicinati: a Roma il primo congresso nazionale sulla malattia rara Syngap1 in occasione della Giornata mondiale



20 giugno 2023 - 21 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. Si tratta di 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

L'evento 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



# SYNGAP

## **COMUNICATO STAMPA**

# 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 <u>Centro di Ricerca in Neurobiologia "Daniel Bovet"</u> nell'ambito del progetto di **Terza Missione dell'Ateneo Sapienza** *Serve Sapienza per Syngap1*, svolto in collaborazione con <u>APS Famiglie Syngap1</u> 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.

# SYNGAP Serve Sapienza per

## **COMUNICATO STAMPA**

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. Sia 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 Società nazionale di mutuo soccorso Cesare Pozzo Ets, Fondazione Cesare Pozzo per la mutualità 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



## **COMUNICATO STAMPA**

### **ENTI PROMOTORI**





# 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:









