

Le nostre  
**priorità**  
sono  
sostenere  
le **famiglie**  
e trovare  
una **cura**

Avete appena ricevuto una diagnosi  
di mutazione nel gene SCN2A?

**Non siete più soli!**



**Sostienici, Dona ora!**  
**5XMille**  
**C.F.92309060280**

**DONAZIONI:**

**SCN2A ITALIA Famiglie in Rete APS**

**IBAN: IT91W0533612141000046995550**

**Conto PayPal.Me/SCN2aitalia**

## Contatti

Stefania Dantone

**Presidente**

333 7240623

Fabiana Novelli

**Vicepresidente**

334 6552977

**Sito web**

[www.scn2a-italia.it](http://www.scn2a-italia.it)

**Email**

[info@scn2a-italia.it](mailto:info@scn2a-italia.it)



@SCN2AItalia



@scn2aitalia



**SCN2AITALIA**  
FAMIGLIE IN RETE

**Associazione a sostegno di  
famiglie con bambini o adulti  
con mutazione nel  
gene SCN2A  
causa di epilessia e/o autismo.**



## Chi siamo

**SCN2A Italia Famiglie in Rete** è un'associazione di promozione sociale (aps) voluta da genitori e familiari di bambini e adulti con diagnosi di mutazione nel gene SCN2A, causa di **epilessia e/o autismo/disabilità intellettiva**.

La nostra Mission è di essere punto di riferimento per tutte le famiglie, di promuovere la ricerca scientifica ed un'ampia divulgazione di informazioni tra l'intera comunità per migliorare la qualità di vita delle persone con questa condizione rara.

La condivisione e l'interscambio delle esperienze di vita delle persone con SCN2A e dei loro familiari crea un contesto di mutuo aiuto e di supporto emozionale per affrontare con maggiore consapevolezza il futuro.

Il nostro obiettivo finale è quello di facilitare l'individuazione di una CURA per migliorare la qualità di vita dei nostri familiari.



## Il gene SCN2A

SCN2A è il nome di un gene che codifica una parte del canale del sodio cerebrale. Questo è una "porta di accesso" nel cervello attivata elettricamente che permette al sodio di entrare/uscire dai neuroni (cellule che conducono gli impulsi nervosi), influenzando l'eccitabilità cerebrale.



### Quali sono le disfunzioni collegate a SCN2A?

La maggior parte dei bambini colpiti in modo grave da mutazioni a livello di SCN2A possono presentare:

- Convulsioni benigne familiari
- Epilessia
- Encefalopatia epilettica
- Ritardo dello sviluppo
- Ipotonia
- Autismo
- Disturbi gastrointestinali
- Disturbi del sonno

## I nostri obiettivi

### Sostegno

Supportiamo genitori e fratelli/sorelle di bambini o adulti che hanno ricevuto una diagnosi di mutazione nel gene SCN2A.



### Ricerca

Promuoviamo progetti di ricerca attraverso il nostro Comitato Scientifico per accrescere le conoscenze scientifiche sulle mutazioni nel gene SCN2A (dai meccanismi biologici alle diverse manifestazioni cliniche) e per facilitare l'individuazione di una CURA.

### Networking

Sosteniamo la collaborazione con altre associazioni, Fondazioni, Enti nazionali e internazionali attraverso la creazione di un network che possa favorire gli scopi associativi.

### Conoscenza e consapevolezza

Condividiamo informazioni con gli specialisti e le Istituzioni per facilitare una rapida diagnosi e cura e sensibilizziamo la popolazione e gli organi di diffusione e/o stampa rispetto al gene SCN2A.

Una diagnosi precoce ha un valore cruciale nell'individuare le appropriate terapie per la gestione e la cura nel corso della vita delle persone affette da questa condizione rara.