

## L'Associazione e i nostri obiettivi

L'Associazione si propone di:

- Creare consapevolezza su questa malattia rara con percorsi di formazione e sensibilizzazione con il coinvolgimento delle istituzioni;
- Sollecitare e sostenere la ricerca scientifica;
- Promuovere e ampliare una rete di relazioni tra famiglie, scuola e professionisti sanitari;
- Aiutare i soci a migliorare la propria qualità di vita;
- Facilitare le diagnosi genetiche per individuare altre persone con Syngap1.

**Siamo pochissimi in tutto  
il mondo, ma la nostra  
forza è il sostegno reciproco.**

## FAMIGLIE SYNGAP1 ITALIA

APS FAMIGLIE SYNGAP1 ITALIA  
Via Michelangelo Tilli 61 interno 12  
00156 Roma  
Telefono +39 320.011.5436  
si.amo@syngap1.it  
syngap1@pec.syngap1.it

## Come aiutarci 5 x 1000

Donare è semplice e senza costi

- Firma nel primo riquadro "Sostegno degli Enti del Terzo Settore iscritti nel RUNTS";
- Inserisci sotto la tua firma il codice fiscale dell'Associazione  
96422420586

## SOSTEGNO DIRETTO

Effettua un'erogazione liberale tramite bonifico bancario intestato a:  
Famiglie Syngap1 Italia APS, sull'IBAN:

**IT 52 I 08327 03243 000000005036**  
**BCC Roma Ag. 121**

*Se lo desideri informaci via mail  
dell'avvenuta donazione*

## Seguici su

-  [www.syngap1.it](http://www.syngap1.it)
-  <https://syngapglobal.net/international-orgs>
-  <https://www.facebook.com/syngap1italia>
-  <https://www.facebook.com/groups/Syngap1Italia/>
-  [https://www.instagram.com/syngap1\\_italia](https://www.instagram.com/syngap1_italia)
-  <https://twitter.com/Syngap1Italia>



L'APS Famiglie Syngap1 Italia fa parte di:



ASSOCIAZIONI  
IN RETE  
FONDAZIONE TELETHON

UNIAMO  
Federazione Italiana Malattie Rare

ALLEANZA  
EPILESSIE RARE E  
COMPLESSE

## Cos'è SYNGAP1

Il gene SYNGAP1 è localizzato sul **cromosoma 6** e codifica la produzione dell'omonima proteina. La proteina Syngap1 svolge un ruolo importante nella regolazione delle sinapsi, sede della comunicazione tra i neuroni.

Mutazioni del gene SYNGAP1 si associano a un quadro di Encefalopatia dello Sviluppo ed Epilettica, ma sono descritti anche casi di soggetti affetti solo da Disabilità Intellettiva e/o Disturbo dello Spettro Autistico.

Le mutazioni del gene SYNGAP1 sono nella maggior parte dei casi de novo; quindi, nate insieme all'individuo e non ereditate dai genitori.

## Ai Syngapiani piace...

*Teneri abbracci, dolci sorrisi, ambienti tranquilli, la musica, gli animali...*

*Ma ciò che accomuna tutti i Syngapiani nel mondo è la passione per l'acqua! Che sia il mare, la piscina o una vasca da bagno, l'acqua è il loro "posto felice"*



## Quali sono le sintomatologie più comuni?

- Ipotonia
- Ritardo dello sviluppo psicomotorio
- Epilessia, spesso farmacoresistente
- Disabilità Intellettiva
- Disturbo dello Spettro Autistico
- Disturbi della parola e del linguaggio
- Disturbi del comportamento e del Sonno
- Difficoltà nelle abilità grosso e fino motorie
- Disturbi dell'elaborazione sensoriale
- Alta soglia del dolore e Anidrosi

Le persone con mutazione del gene SYNGAP1 possono presentare solo alcune delle sintomatologie elencate con modalità e gravità di manifestazione assai variabili.

## A tu per tu con Syngap1

La **diagnosi precoce** di Syngap1 è fondamentale per avviare gli interventi in ambito sanitario, sociale e scolastico; per questo è estremamente importante rivolgersi agli specialisti ai primi segnali di difficoltà motoria e/o cognitiva e chiedere loro di effettuare esami genetici mirati.

La disabilità entra a far parte di tutta la famiglia, investendo anche le **emozioni di fratelli e sorelle** che non devono essere trascurate: nessun genitore sceglie la disabilità, ma essa può rivelarsi una ricchezza che può allargare gli orizzonti della bellezza della vita.

Per affrontare le difficoltà che la disabilità comporta può essere di supporto, oltre ad un **intervento psicologico**, anche la condivisione delle proprie esperienze con le altre **famiglie Syngap1** come sostegno e valido aiuto nella quotidianità.

## Ai Syngapiani non piace...

*La confusione, il rumore assordante, il tono di voce alta, adirata o infastidita; ma anche l'essere contraddetti o attendere il proprio turno.*

