

LA SINDROME

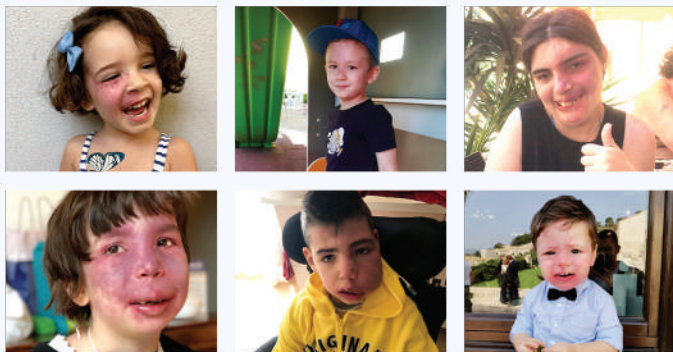
La sindrome di Sturge Weber (SSW) è una **malattia rara neuro-cutanea**: colpisce **con malformazione capillare la pelle, le meningi, gli occhi, il cavo orale**. E' causata da un'anomala formazione dei vasi capillari e venosi durante lo sviluppo nell'utero materno dovuta a mutazioni a mosaico del gene GNAQ.

La Sindrome SW si manifesta **sul volto** con una malformazione vascolare che si presenta come una macchia color rosso vivo. Inoltre molto spesso determina **gravi compromissioni** a livello oculare (**glaucoma**) e a livello **cerebrale**: convulsioni anche ripetute nel tempo (**epilessia**), ritardi nello **sviluppo psicomotorio**, **deficit cognitivo e/o disturbi del comportamento**.

Per un corretto inquadramento della patologia che compromette vari organi è indispensabile un **approccio multidisciplinare** che preveda il **coinvolgimento di più specialisti** (dermatologi, oculisti, neuropsichiatri infantili).

Ad oggi le **terapie esistenti** mirano al trattamento dei singoli sintomi (malformazione vascolare sul volto, glaucoma, epilessia...).

L'auspicio è che grazie alla ricerca scientifica sia possibile in futuro individuare trattamenti che permettano alle cellule compromesse dalle mutazioni genetiche di funzionare il più possibile normalmente, evitando/limitando nei nuovi nati l'insorgenza dei tipici sintomi della Sindrome SW.



La prevalenza alla nascita in Europa è stimata tra circa 1/20.000 e 1/50.000

COME SOSTENERCI

BONIFICO BANCARIO
BCC Banca Territori del Monviso



IBAN
IT58D0883331030000180101323

Intestato a:
ASSOCIAZIONE SINDROME STURGE WEBER
ITALIA ETS



5X1000
Sezione sostegno enti del terzo settore
CODICE FISCALE : 97807380015



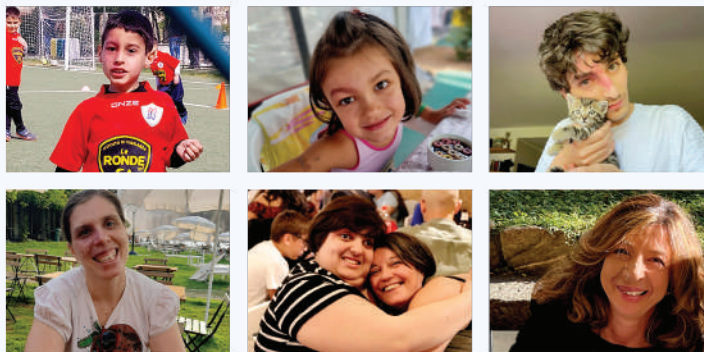
DONAZIONE
www.sturgeweberitalia.org/donazione
Iscritta al RUNTS con DGR del Veneto n. 113
del 14/04/2022

E-mail: info@sturgeweberitalia.org
sturgeweberitalia@pec.it



Tel: +39 347 066 9700

Home: Altavilla Vicentina (VI)
Via Monico 86, CAP 36077



Scannerizza il QR Code se vuoi saperne di più!

ASSOCIAZIONE SINDROME DI STURGE WEBER ITALIA



www.sturgeweberitalia.org

segui sui social



@sturgeweberitalia

L'ASSOCIAZIONE

L'Associazione Italiana Sindrome di Sturge-Weber è stata fondata nel 2016 da un gruppo di genitori con figli affetti dalla Sindrome SW e negli anni è diventata un punto di riferimento a livello nazionale.

COSA FACCIAMO PER LE FAMIGLIE

Promuoviamo una **rete solidale** tra le famiglie, favorendo la **comunicazione** e lo **scambio di esperienze tra genitori** con varie modalità d'interazione (gruppi whatsapp, la rubrica online "raccontiamoci", incontri, convegni nazionali).
Organizziamo seminari (online e in presenza) di **confronto tra i soci e i medici del Comitato Scientifico** per favorire una **precisa e costante informazione** in merito alla Sindrome di SW e ai trattamenti assistenziali.

PER LA RICERCA SCIENTIFICA

Supportiamo la **ricerca scientifica** sulla Sindrome SW attraverso un apposito **bando** con cui finanziamo **progetti di ricerca** a livello nazionale e internazionale. Promuoviamo e finanziamo la creazione del **registro nazionale sulla Sindrome di SW** in collaborazione con l'Istituto Superiore di Sanità.
Collaboriamo coi **centri di riferimento italiani per la Sindrome di SW** e siamo in contatto con **network nazionali ed internazionali**.



IL COMITATO SCIENTIFICO

Dal 2019 l'associazione si è dotata di un **comitato scientifico** che la supporta in importanti iniziative nell'ambito della ricerca e della divulgazione scientifica sulla sindrome SW. Del Comitato scientifico fanno parte:

- Dott.ssa **MANCARDI M. MARGHERITA**
Responsabile del Centro Epilessia,
Dipartimento di Neuroscienze dell'IRCCS
Istituto G. Gaslini – Genova
Presidente del Comitato Scientifico
- Dott. **COLLETTI GIACOMO**
Chirurgo Maxillo Facciale, professore associato
Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia
- Dott. **DIOCIAIUTI ANDREA**
Responsabile del Centro delle Dermatosi
Croniche Complesse Ospedale Pediatrico
Bambino Gesù – Roma
- Dott.ssa **EL HACHEM MAY**
Responsabile dell'Unità Operativa Complessa di
Dermatologia Pediatrica del Bambino Gesù –
Roma
- Dott.ssa **FONTANA ELENA**
UOC Neuropsichiatria Infantile Ospedale della
Donna e del Bambino AOUI – Verona
- Dott.ssa **GUSSON ELENA**
Responsabile del Servizio di Oftalmologia
Pediatrica della Clinica Oculistica presso
l'Ospedale della Donna e del Bambino AOUI
Verona.

DIVENTA SOCIO ANCHE TU

L'Associazione Italiana Sindrome di Sturge-Weber vive grazie all'adesione dei soci.
Più famiglie con figli affetti da questa malattia rara entrano a far parte dell'associazione, maggiore sarà l'attenzione da parte dei centri di ricerca e delle istituzioni nei confronti della Sindrome SW.



L'unione fa la forza!

Per iscriverti o per rinnovare l'adesione vai sul sito www.sturgetweberitalia.org/iscrizione oppure **scannerizza il QR code**.

I NOSTRI PROGETTI

REGISTRO NAZIONALE SINDROME DI STURGE WEBER

Nell'aprile 2021 l'associazione ha sottoscritto con l'Istituto Superiore di Sanità la realizzazione di un registro nazionale sui pazienti affetti dalla Sindrome SW. L'obiettivo è promuovere una ricerca clinica ed epidemiologica finalizzata allo sviluppo di nuove soluzioni terapeutiche e di programmazione dei servizi sociosanitari per migliorare la qualità di vita dei pazienti e dei loro familiari.

BANDO DI RICERCA

Nel 2021 l'associazione ha finanziato 3 **ricerche scientifiche** per dare nuovo impulso allo studio sulla Sindrome di Sturge Weber.
I progetti vincitori del bando sono stati presentati dall'Università di Verona, dall'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma (in collaborazione con l'Ospedale di Verona e l'Ospedale Pediatrico Gaslini di Genova), e dall'istituto di ricerca UCL Great Ormond Street di Londra.

LINEE GUIDA SISAV

Nel 2020 l'associazione ha collaborato con la SISAV (Società italiana per lo Studio delle Anomalie Vascolari) per la stesura delle **Linee Guida sulle Anomalie Vascolari** dando in particolare un importante contributo allo studio nella parte relativa alle **malformazioni capillari e indicazioni sulla laser terapia**.

SIAMO IN RETE CON

L'associazione ha contatti sia a livello **nazionale** che **internazionale** con importanti network dedicati alle malattie rare. In particolare in Italia partecipa attivamente all'Alleanza delle epilessie rare e complesse, collabora con Lice e con Telethon (Progetto AIR). A livello europeo è parte di EpiCARE (European Reference Networks) e ePAG (European Patient Advocacy Group) e inoltre ha contatti negli Usa con SWF, la Fondazione americana che si occupa proprio della SSW e con numerose altre associazioni di pazienti affetti da Sturge Weber nel mondo.