

Serve Sapienza per
SYNGAP1

Progetto di Terza missione
Sapienza Università di Roma

Incontri ravvicinati 2.0

2° Convegno e Incontro Nazionale sulla malattia rara Syngap1

21-22
giugno 2024

Reggio Emilia
Circolo Arci Pieve via Plauto
(Zona Pieve Modolena)



SAPIENZA
UNIVERSITÀ DI ROMA



ADAMASCIENZA



21
giugno 2024
ore 14:00

Reggio Emilia
Circolo Arci Pieve via Plauto
(Zona Pieve Modolena)

Incontri ravvicinati 2.0

2° Convegno e Incontro Nazionale sulla malattia rara Syngap1

14:00 - 14:05 **Apertura dei lavori.** Tonino Bravi,
Presidente APS Famiglie SYNGAP1 Italia
14:05 - 14:15 **Saluto di Benvenuto a Reggio Emilia.**
Francesca Scarpino - Presidente LE NOTE DI FRA APS

Prima sessione: DALLA GENETICA ALLA CLINICA
Moderatore: Dott. Carlo Fusco

14:15 - 14:40 **Variabilità clinica e percorso
assistenziale nel bambino con mutazione SYNGAP1.**

Dott. Angelo Selicorni

14:40 - 14:45 **Q&A**

14:45 - 15:10 **Analisi genetica nei Disordini del
Neurosviluppo nell'era post-genomica: questioni
aperte.** Dott.ssa Anna Voltolina

15:10 - 15:15 **Q&A**

15:15 - 15:40 **Encefalopatia epilettica e di sviluppo
correlata a SYNGAP1: aspetti neurofisiologici.**

Dott.ssa Carlotta Spagnoli

15:40 - 15:45 **Q&A**

15:45 - 16:10 **Caratteristiche del profilo adattivo in
soggetti con variante patogenetica del gene**

SYNGAP1. Dott. Tommaso Lo Barco , Dott.ssa Luciana
De Gaetano, Dott.ssa Francesca Offredi

16:10 - 16:15 **Q&A**

16:15 - 16:40 **La transizione nei soggetti con
Encefalopatie di Sviluppo ed Epilettiche.**

Prof.ssa Francesca Darra

16:40 - 16:45 **Q&A**

16:45 - 17:15 **Coffee break**

Seconda sessione: SFIDE QUOTIDIANE CON SYNGAP1
Moderatore: Dott. Carlo Fusco

17:15 - 17:40 **Affettività e Sessualità - Gestire le
emozioni dei ragazzi con SYNGAP1.** Dott.ssa Tania
Bedogni

17:40 - 17:45 **Q&A**

17:45 - 18:10 **Genitorialità a confronto, siblings,
autonomie, contesto sociale.** Dott.ssa Francesca
Giovannini

18:10 - 18:15 **Q&A**

18:15 **Chiusura dei lavori e saluti.** Tonino Bravi,
Presidente APS Famiglie SYNGAP1 Italia



SAPIENZA
UNIVERSITÀ DI ROMA



ADAMASCIENZA



REGGIO EMILIA - Tel. 375 6078310
e-mail: lenotedifra.aps@gmail.com



22
giugno 2024
ore 09:30

Reggio Emilia
Circolo Arci Pieve via Plauto
(Zona Pieve Modolena)

Incontri ravvicinati 2.0

2° Convegno e Incontro Nazionale sulla malattia rara Syngap1

9:30 - 9:35 **Apertura dei lavori.** Tonino Bravi, Presidente
APS Famiglie SYNGAP1 Italia

Prima sessione: DALLA CLINICA AI PRIMI PASSI NELLA
RICERCA

Moderatore: Dott.ssa Francesca Giovannini

09:35 - 09:55 **Correlazioni cliniche ed EEG in bambini
con mutazione SYNGAP1.** Prof. Alberto Spalice

09:55 - 10:00 **Q&A**

10:00 - 10:25 **Le caratteristiche del neurosviluppo
nei pazienti con SYNGAP1.** Dott. Stefano D'Arrigo

10:25 - 10:30 **Q&A**

10:30 - 10:55 **Diagnosi e cura dei pazienti con
disturbi associati a varianti patogeniche del gene
SYNGAP1: dati real-world dalla Neuropsichiatria
Infantile, Ospedale Salesi di Ancona"**

Dott.ssa Carla Marini

10:55 - 11:00 **Q&A**

11:00 - 11:30 **Coffee break**

11:30 - 11:55 **Unendo forze: Collaborazione tra
ricercatori e associazioni di pazienti per
l'avanzamento della ricerca e della consapevolezza
sulla sindrome di SYNGAP1.**

Prof.ssa Silvia Di Angelantonio

11:55 - 12:00 **Q&A**

12:00 - 12:25 **Caratterizzazione di modelli cellulari**

**2D e 3D derivati da pazienti con mutazione
SYNGAP1 per lo sviluppo di nuovi approcci
terapeutici.** Dott.ssa Bernadette Basilico

12:25 - 12:30 **Q&A**

12:30 - 13:00 **Confronto e domande ai ricercatori e ai
medici**

13:00 - 14:00 **Pranzo c/o Circolo Arci**

Seconda sessione: Percorsi di assistenza e
sensibilizzazione

Moderatore: Dott. Gianmarco Giobbio

14:10 - 14:30 **Profilo Esistenziale di Vita Daniela Casi.
Fondazione Durante e Dopo di noi**

14:30 - 14:35 **Q&A**

14:35 - 14:55 **L'ESPERIENZA DI "LE NOTE DI FRA".**

Ricomincio da te. Francesca Scarpino

14:55 - 15:15 **L'ESPERIENZA DI "GENI-ALI". Una
comunità che cura.** Anna Pitti

15:15 - 17:30 **Attività portate avanti dalla nostra
associazione nell'ultimo anno. Riflessioni conclusive
e programma per l'anno che verrà. Chiusura dei
lavori e saluti.** Tonino Bravi, Presidente APS Famiglie
SYNGAP1 Italia



SAPIENZA
UNIVERSITÀ DI ROMA



ADAMASCIENZA



REGGIO EMILIA - Tel. 375 6078310
e-mail: lenotedifra.aps@gmail.com

