

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

Sostienici, Dona ora!  
5 X MILLE

Puoi sostenere le nostre attività  
scrivendo il nostro codice fiscale  
**92309060280** nel riquadro:

"SOSTEGNO AGLI ENTI DEL TERZO SETTORE  
ISCRITTI NEL RUNTS"

## DONAZIONI:

SCN2A ITALIA Famiglie in Rete APS

IBAN: IT10G0623012141000015281975

PayPal.Me/SCN2aitalia



Avete appena  
ricevuto una diagnosi  
di mutazione nel gene  
SCN2A?

Non siete più soli!



## Contatti:

Elena Orlando  
PRESIDENTE  
347.2980516

Fabiana Novelli  
VICEPRESIDENTE  
334.6552977

info@scn2a-italia.it  
<https://scn2a-italia.it/>



@SCN2Aitalia



@scn2aitalia



SCN2AITALIA  
FAMIGLIE IN RETE

A sostegno delle famiglie  
con bambini o adulti  
con mutazione nel

**GENE SCN2A**

causa di  
epilessia e/o autismo



CREDITS: IMMAGINE: @PREPK

OPUSCOLO INFORMATIVO

# 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 SCN2A possono presentare:

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