

raro non  
significa  
impossibile!



## CHI SIAMO

Un gruppo di genitori e famiglie con figli affetti dalla mutazione genetica SCN8A.

Combattiamo affinché i pazienti SCN8A e le loro famiglie possano avere un mondo migliore.

## CONTATTACI

SCN8A Italia odv  
Codice Fiscale: 97869590154

Via Giovanni Battista Bertini, 34  
20154 Milano (MI) - Italia

+39 347 0714588  
info@scn8a.it

 facebook.com/scn8aitalia/  
www.scn8a.it

IBAN:

IT70 1030 6909 6061 0000 0173 578

# SCN8A ITALIA ODV

Cerchiamo una cura per la  
malattia genetica rara SCN8A.





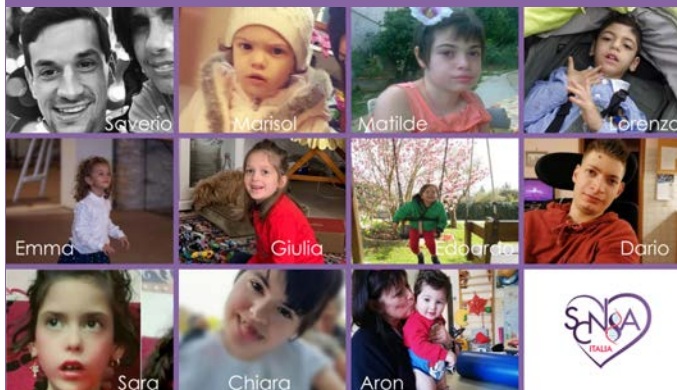
## RICERCA SCIENTIFICA

Ad oggi i bambini e ragazzi affetti da questa mutazione soffrono di severe crisi epilettiche che spesso i farmaci non riescono a controllare. L'obiettivo della raccolta fondi è di finanziare la ricerca scientifica affinché si abbia una terapia mirata a correggere la disfunzione del canale del sodio Nav1.6, nonché approfondire la conoscenza della patologia e della sua evoluzione.



## SOSTEGNO ALLE FAMIGLIE

La diagnosi di malattia genetica rara può essere devastante per una famiglia e porta spesso a vivere in uno stato di isolamento estremo. I nostri progetti sono mirati a rendere la vita delle famiglie che convivono con questa patologia più sostenibile.



## IL GENE SCN8A CODIFICA IL CANALE DEL SODIO NAV 1.6 ALTAMENTE ESPRESSO NEL CERVELLO.

Le conseguenze della mutazione SCN8A sono ampie, e vanno da quadri di epilessia benigna a forme severe di encefalopatia epilettica a esordio precoce, caratterizzata da crisi epilettiche non controllate dalla terapia farmacologica e grave ritardo psico-motorio.

Si associano, in diversi casi, disturbi dello spettro autistico.

Inoltre, il rischio di SUDEP (morte improvvisa in epilessia) è stimato intorno al 10% dei casi.

## I NOSTRI PROGETTI

### 01

Coinvolgere medici e ricercatori, creare un registro di patologia italiano e a tendere mondiale.

### 02

Collaborare con la fondazione americana The cute Syndrome Foundation, già attiva da alcuni anni.

### 03

Creare una rete europea di riferimento. Stiamo organizzando il primo congresso europeo a Colonia. Proprio perchè siamo rari unire le forze è importante!

