

STXBP1 Italia

insieme si può



A SOSTEGNO DELLE
PERSONE AFFETTE DA
MUTAZIONE DEL
GENE STXBP1 E DELLE
LORO FAMIGLIE

"Non far caso a me. Io vengo da un altro pianeta. Io ancora vedo orizzonti dove tu disegni confini."

Frida Kahlo

PRESENTAZIONE

CHI SIAMO

Siamo un gruppo di genitori di bambini e ragazzi con mutazione a carico del gene STXBP1. Insieme abbiamo costituito l'associazione "STXBP1 ITALIA", nata per tutelare il diritto alla vita sociale e civile e per promuovere l'autonomia ed il miglioramento della qualità della vita delle persone affette da alterazione del gene STXBP1.

L'Associazione è apartitica e senza scopo di lucro.

FINALITA'

Desideriamo, con l'aiuto di un Comitato Scientifico, promuovere e sostenere la ricerca, con il principale scopo di trovare la cura della malattia genetica STXBP1.

Ma vogliamo anche dare il nostro contributo al fine di migliorare la conoscenza e la diagnosi della mutazione e affinché, sempre grazie alla ricerca, si possano trovare terapie accessibili a tutti.

Desideriamo inoltre sostenere le famiglie e sensibilizzare l'opinione pubblica favorendo l'inclusione sociale delle persone affette da STXBP1.

COSA FACCIAMO

Intendiamo promuovere e favorire ogni azione, anche organizzando eventi, attività culturali, artistiche, ecc... finalizzata al perseguimento dei nostri scopi, in particolare svolgeremo attività di interesse generale in favore di associati, loro familiari e terzi.

Promuovere e sostenere la ricerca e progetti diretti a migliorare la conoscenza, la diagnosi e la cura della mutazione genetica STXBP1.

Realizzare qualsiasi tipo di azione finalizzata a migliorare la qualità di vita, in particolare, delle persone affette da mutazione del gene STXBP1.

Intraprendere percorsi di informazione, educazione e sensibilizzazione dell'opinione pubblica, di collaborazione con altre associazioni, enti comunali, enti locali, ecc... finalizzati all'abbattimento di tutte le barriere, in primis quelle culturali, e a una sempre maggiore inclusione sociale delle persone affette da STXBP1.

Desideriamo dare assistenza alle famiglie e alla persona affetta da mutazione del gene STXBP1, nei momenti di necessità e di disagio fisico e psicologico, anche avvalendosi di prestazioni di persone specializzate, facente parti del nostro Comitato Scientifico.

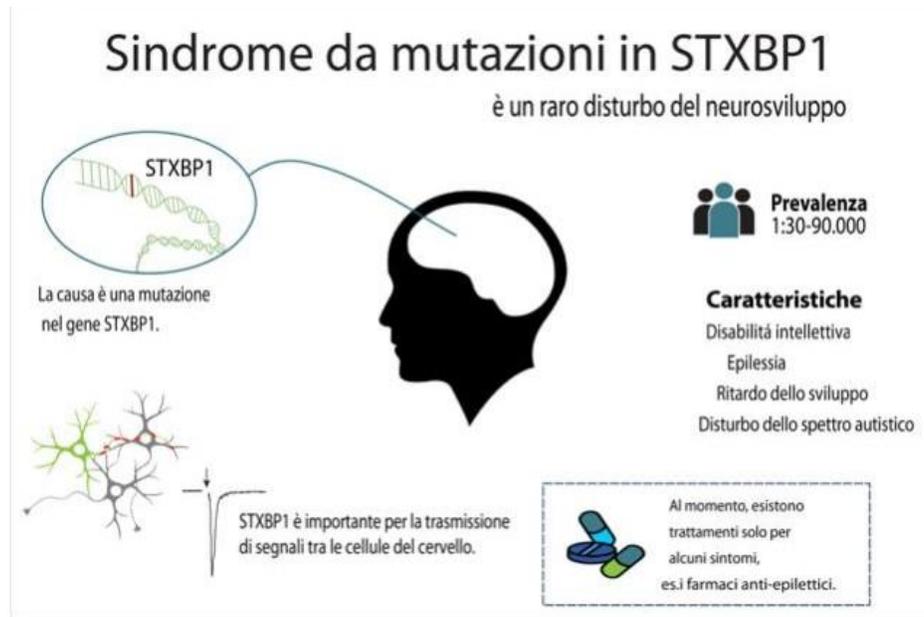
Promuovere, a livello nazionale e internazionale, lo scambio di informazioni di dati anche attraverso la creazione di un database interno da condividere con Enti, Associazioni parallele e Istituti di Ricerca che condividono gli stessi obiettivi.

Siamo consapevoli che tutto questo implica un enorme lavoro, ma siamo convinti che con l'impegno congiunto tra associati, famiglie, Comitato Scientifico, ecc... il nostro lavoro porterà a una miglior qualità della vita dei nostri figli, bambini e ragazzi, e più in generale di tutte le persone affette da mutazione del gene STXBP1 e delle loro famiglie.

STXBP1 CHE COS'É

STXBP1 (SyntaXin-Binding Protein 1) è un gene importante per la normale funzione cerebrale.

La proteina STXBP1 svolge un ruolo fondamentale nel rilascio di sostanze chimiche (neurotrasmettitori) che le cellule cerebrali utilizzano per comunicare tra loro. La mutazione e il "malfunzionamento" di questo gene provoca anomalie nella funzione del cervello che portano a convulsioni, ritardo nello sviluppo, difficoltà di apprendimento e problemi comportamentali.



Perché è successo questo?

Nella maggior parte dei casi, la mutazione del gene STXBP1 avviene all'improvviso e in modo casuale.

Le mutazioni genetiche sono un fenomeno che accade naturalmente in tutti gli organismi viventi quando le cellule si moltiplicano. Nella maggior parte dei casi, le mutazioni sono innocue oppure vengono "aggiustate" dai meccanismi di controllo dentro le cellule. Tuttavia, non sempre il "meccanismo di controllo" funziona alla perfezione e, occasionalmente, un errore nel codice genetico può permanere e portare al malfunzionamento del gene coinvolto, come nel caso del gene STXBP1 sul cromosoma 9.

Nella maggior parte dei casi, le mutazioni in STXBP1 avvengono dopo il concepimento: non sono pertanto presenti nel DNA dei genitori, che quindi non hanno "trasmesso" la malattia (in questo caso si parla di mutazione de novo) e non sono imputabile ad un particolare stile di vita o a qualche comportamento "sbagliato".



"I NOSTRI BAMBINI CON LE GAMBE INCROCIATE"



Può succedere di nuovo?

La possibilità di avere un altro figlio affetto da una malattia genetica rara dipende dal meccanismo genetico coinvolto e varia da patologia a patologia. Per i disturbi legati a mutazioni in STXBP1 in cui i genitori non sono portatori della mutazione, la possibilità di avere un altro figlio affetto è estremamente bassa. In ogni caso ogni situazione familiare è diversa e un genetista potrà dare indicazioni e consigli specifici a ciascuna famiglia.

Gioia e lo STrano signor ST..rampalato...



(www.stxbp1.it)

Quali sono le caratteristiche più frequenti negli individui con mutazioni genetiche in *STXBP1*?

Le mutazioni in *STXBP1* possono causare uno spettro di manifestazioni: le persone con queste mutazioni genetiche hanno caratteristiche diverse tra loro, sebbene ci siano alcune somiglianze.

Le principali manifestazioni associate a mutazioni in *STXBP1* sono:

- *Crisi epilettiche*. Spesso sono il primo sintomo, poiché insorgono nei primi giorni o mesi di vita e spesso sono farmaco-resistenti. L'epilessia associata a *STXBP1* ha manifestazioni molto variabili da bambino a bambino, con andamenti diversi. In alcuni casi (circa un terzo) le crisi scompaiono, ma nella maggior parte dei casi è necessaria una terapia anti-epilettica continua. Recentemente, sono stati riportati casi di bambini e ragazzi con mutazioni in *STXBP1* ma senza epilessia (circa il 5% dei casi totali).
- *Ritardo dello sviluppo e disabilità intellettiva*. Questi sono i sintomi principali presenti in tutte le persone con mutazioni in *STXBP1*. Il ritardo dello sviluppo psicomotorio si manifesta dai primi mesi di vita. Il grado di sviluppo raggiungibile e il grado di disabilità intellettiva varia da persona a persona, ma è spesso caratterizzato da una marcata compromissione del linguaggio, delle abilità e dell'autonomia nella vita quotidiana. La maggior parte dei bambini potrebbe non sviluppare la parola e il linguaggio, ma alcuni possono comunicare con altri mezzi, come gesti, rumori vocali, con lo sguardo o con l'aiuto di alcune tecniche riabilitative (es. CAA comunicazione aumentativa alternativa)., Sono necessari pertanto percorsi riabilitativi precoci a livello motorio, cognitivo e dell'apprendimento. Anche a livello scolastico è bene ricevere il giusto sostegno e concentrare le attività non tanto da un punto di vista prettamente "conoscitivo delle materie specifiche", ma più da un punto di vista delle abilità e delle autonomie di vita quotidiana.
- *Disturbo del movimento*. Nella maggior parte dei casi il movimento e la mobilità sono molto compromessi. Alcuni bambini possono riuscire a camminare, mentre altri hanno bisogno del pieno sostegno di un adulto per farlo. Spesso si rilevano problemi di stabilità e coordinazione (atassia), funzione e tono muscolare anormale (distonia, ipotonia, spasticità) e tremori. Un percorso riabilitativo adeguato alle esigenze di ciascun bambino può aiutare nella gestione di questi sintomi.
- *Disturbo del comportamento e stereotipie*. Un certo numero di bambini presenta sintomi dello spettro autistico (es. difficoltà di interazione sociale) e/o

altri sintomi comportamentali, che possono essere influenzati anche dalla frequenza delle crisi epilettiche. Molti bambini e ragazzi presentano movimenti ripetitivi con le mani e/o con la testa, detti stereotipie.

È difficile prevedere cosa sarà in grado di fare il proprio figlio in futuro e quali limitazioni avrà. È necessario che le famiglie alle quali viene diagnosticata questa malattia abbiano un supporto e un punto di riferimento per capire come agire, per ottenere l'aiuto necessario e per conoscere e usufruire delle risorse di cui avranno bisogno. Sarà altresì necessario consultare un medico qualificato in tutte le questioni relative alla diagnosi genetica, alla gestione della malattia, della riabilitazione e della salute.



"I NOSTRI BAMBINI CON LE GAMBE INCROCIATE"



Esiste una cura?

Al momento, il trattamento dell'encefalopatia da mutazioni in *STXBP1* è "sintomatico". Questo vuol dire che i bambini con una mutazione *STXBP1* dovrebbero essere assistiti da un team multi-disciplinare per il trattamento dei diversi sintomi.

Non esiste per il momento una cura specifica. Tuttavia, esistono gruppi di ricerca italiani e internazionali che si stanno occupando di trovare una terapia per questa condizione. Con la nostra Associazione e le altre Associazioni internazionali di famiglie *STXBP1* siamo in contatto con molti ricercatori, riceviamo aggiornamenti sull'andamento dei progetti di ricerca e intendiamo promuovere e sostenere queste ricerche.

Conoscere la diagnosi è molto importante per riuscire a mettere in atto al più presto dei percorsi di supporto per il proprio bambino.

Avere una diagnosi è fondamentale anche per entrare in contatto con altre famiglie che hanno la stessa diagnosi e che possono fornire il supporto e la comprensione necessari e altrettanto importanti.



*"Avere un figlio con disabilità comporta per noi genitori un modo di dedicarsi diverso nei suoi confronti, e cambia la vita di tutta la famiglia. Alcune situazioni sono molto più difficili da affrontare, ma certamente i nostri bimbi hanno tanto da insegnarci e tanto amore da darci. Soprattutto ci insegnano a rafforzare il nostro "sguardo fragile", ci insegnano a guardare oltre la disabilità, a vedere le persone che sono, con le loro mille sfumature dai colori dell'arcobaleno. Ci insegnano a guardare oltre ciò che manca, a guardare ciò che ognuno di noi ha di bello da dare.
(Samantha, mamma di NICOLE)"*

ASSOCIAZIONE
"STXBP1 ITALIA" Aps

Insieme si può...

Sede legale

San Lazzaro di Savena (BO)

Tel. 051 4086838

il nostro gruppo accoglienza: Tel. 051 4086838

Mail: segreteria@stxbp1.it - info@stxbp1.it -

tesoreria@stxbp1.it - terapeuti@stxbp1.it

Pec: stxbp1@pec.it

sito internet: www.stxbp1.it

Facebook: STXBP1 ITALIA community - STXBP1 ITALIA eventi

instagram: STXBP1 ITALIA

STXBP1 Italia

insieme si può



SOSTIENI LA NOSTRA ASSOCIAZIONE

Destinando il 5 per mille della tua dichiarazione dei redditi (730, CUD, Unico),
Indicando nell'apposito riquadro il CF. 91437960379

Con una donazione fiscalmente deducibile o detraibile sul **c/c: IT33Z0306909606100000181385**

**LE TUE DONAZIONI SONO PER NOI UN PREZIOSO AIUTO PER
CONTINUARE A PERSEGUIRE I NOSTRI OBIETTIVI MIRATI A
PROMUOVERE L'AUTONOMIA ED IL MIGLIORAMENTO
DELLA QUALITA' DELLA VITA DELLE PERSONE AFFETTE
DA ALTERAZIONE DEL GENE STXBP1.**