

Quasi **12000 persone** in Italia nascono affette da una **condizione genetica rara, la sindrome x fragile**, che dal 2001 è iscritta nel registro delle malattie rare presso l'Istituto Superiore di Sanità. Descritta per la prima volta 75 anni fa, nel 1943, da James Purdon Martin e Julia Bell, la **sindrome x fragile** è la prima causa monogenica di disabilità intellettiva di tipo ereditario, la seconda causa di disabilità intellettiva su base genetica dopo la sindrome di Down. La sindrome x fragile (FRAX), che colpisce **un maschio su 4000 e una femmina su 7000**, è **diagnosticabile su base molecolare dal 1991**, anno in cui fu possibile clonare il gene coinvolto nella sindrome x fragile e nelle sindromi correlate (FXTAS e FXPOI), a cui possono andare incontro i **portatori di premutazione, che sono una donna su 250 e un uomo su 800**.

Nel **1993**, a soli due anni dall'isolamento del gene, dall'incontro di un pugno di genitori con figli appena diagnosticati, **nasce l'Associazione Italiana Sindrome X Fragile**, una onlus ormai presente in **13 regioni in Italia** e che rappresenta la voce delle persone con sindrome x fragile e delle loro famiglie. Per festeggiare e ricordare il percorso fatto in questi primi 25 anni di cammino a fianco delle persone con sindrome x fragile e verso una più attenta comprensione della condizione stessa, l'Associazione Italiana Sindrome X Fragile Onlus organizza **tre giornate di studio e scambio presso l'Aula magna della Clinica Pediatrica di Padova nei giorni 17-18 e 19 maggio 2018**.

I primi due giorni, organizzati in collaborazione con l'Università e l'Azienda Ospedaliera di Padova, saranno dedicati a "**Lo spettro delle patologie x fragile nel sesso femminile e maschile**" con il quale si intende proporre una importante occasione di aggiornamento e riflessione sulla sindrome x fragile e sui fenotipi associati, dando il giusto rilievo al **fenotipo femminile**, che proprio l'associazione in questi anni ha particolarmente attenzionato. Relatori d'eccellenza si alterneranno in un convegno pensato per personale medico, con attribuzione di crediti ECM.

Il **19 maggio 2018** saranno invece al centro le Famiglie, con il convegno "**Nella Storia, tra la gente. Racconti di vite Xtraordinarie**" nel quale la storia dell'Associazione, raccontata da persone con sindrome x fragile e dalle loro famiglie, sarà intrecciata con la **storia della sindrome x fragile**, con relatori importanti come il prof. **Giovanni Neri**, la prof.ssa **Randi Hagerman**, la prof.ssa **Alessandra Murgia** e il prof. **Pietro Chiurazzi**. Ma anche con la **storia della inclusione in Italia**, a partire dalla legge Basaglia, rispetto alla quale relazionerà la **dott.ssa Giovanna Del Giudice** ricordandone il 40° anniversario, dalla **legislazione sulla inclusione scolastica e lavorativa**, illustrate rispettivamente dalla **dott.ssa Elisabetta Ghedin** e dal **prof. Angelo Errani**, per passare per la **Convenzione Onu sui diritti delle persone con disabilità** a cura della **dott.ssa Cecilia Marchisio**, per arrivare alla **legge 112/2016** relazionata dall'**On. Margherita Miotto** e al **Fondo per i caregiver** illustrato con il contributo dell'**On. Edoardo Patriarca**. Sarà inoltre presentato il video "**Come tutti gli esseri umani**", nato da un dialogo tra **Andrea Canevaro**, professore emerito di pedagogia speciale dell'Università di Bologna e padre della pedagogia speciale italiana, e la presidente dell'Associazione **Alessia Brunetti**.

Viva è la soddisfazione espressa da quest'ultima: "*La nostra Associazione, che è casa per oltre 400 famiglie di persone con sindrome x fragile in Italia, è cresciuta forte e libera. Questi primi 25 anni vanno curati come un tesoro, che dobbiamo valorizzare agli occhi delle famiglie che si affacciano alla diagnosi per la prima volta in questi anni. Perché per andare avanti abbiamo bisogno di due cose: la prima è poter guardare avanti, verso una meta. E la seconda è poter guardare indietro, per vedere i tanti passi fatti.*"



Alessia Brunetti
Presidente
Associazione Italiana Sindrome X
Fragile Onlus