



COMUNICATO STAMPA

L'Università dell'Insubria protagonista al primo Simposio europeo di SLC6A1-Europe: ricerca, famiglie e speranza per il futuro

Varese e Como, 10 settembre 2025 – Lo scorso 29 agosto l'Università dell'Insubria è stata protagonista del **primo «Simposio Europeo di SLC6A1-Europe»**, che ha riunito a Lisbona oltre cento persone tra scienziati, clinici, famiglie e rappresentanti del mondo farmaceutico per confrontarsi sulla rara patologia **SLC6A1-NDD**, un disturbo del neurosviluppo causato da mutazioni del gene SLC6A1.

SLC6A1-NDD è una malattia rara che colpisce circa una persona su 38.000. Il gene SLC6A1 codifica per il trasportatore del GABA (GAT1), il principale neurotrasmettitore inibitorio del cervello, indispensabile per l'equilibrio dell'attività neuronale e lo sviluppo cerebrale nei primi anni di vita. **Le mutazioni di questo gene causano epilessia e disturbi del neurosviluppo di gravità variabile**, come ritardo cognitivo, ipotonia e, in alcuni casi, tratti dello spettro autistico. Nell'Ateneo, da oltre vent'anni, si conducono ricerche sulla funzione delle proteine coinvolte nella patologia nel **Laboratorio di Fisiologia cellulare e molecolare**, che ha avuto un ruolo centrale anche nell'organizzazione del convegno, insieme al Danish Epilepsy Centre – Filadelfia Hospital, Danimarca, e all'Epilepsy Unit – Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Spagna.

La delegazione insubrica ha presentato risultati di grande rilievo scientifico. La professoressa **Elena Bossi**, docente di Fisiologia, responsabile del gruppo di ricerca di Fisiologia cellulare e molecolare e **membro del Comitato scientifico di SLC6A1-Europe**, ha illustrato gli studi sulle caratteristiche funzionali del trasportatore del GABA, evidenziando l'importanza di analizzare ogni mutazione per poter immaginare terapie personalizzate. La ricercatrice **Tiziana Romanazzi**, vincitrice di un contratto ministeriale biennale, ha invece presentato dati innovativi su cinque diverse mutazioni del gene SLC6A1: un lavoro che potrà proseguire nei prossimi due anni, contribuendo allo sviluppo di nuove conoscenze e alla promozione di future prospettive terapeutiche.

Il Simposio ha rappresentato un **momento di incontro** tra famiglie, ricercatori, medici, clinici e industria farmaceutica, con l'obiettivo comune di condividere conoscenze e costruire insieme un futuro migliore per i pazienti. Una giornata che ha unito scienza e comunità, resa possibile dalla visione di **Lindsay Randal**, presidente di SLC6A1-Europe, infermiera pediatrica e madre di due bambini affetti dalla patologia, che con coraggio e determinazione ha dato vita all'alleanza europea.



Via Ravasi 2 - 21100 Varese
Cell. +39 320.4224309 - Tel. +39 0332.219041
Email: laura.balduzzi@uninsubria.it - stampa@uninsubria.it
Web: www.uninsubria.it
P.I. 02481820120 - C.F. 95039180120
Chiaramente Insubria!

«Il simposio non è stato solo ricerca, ma anche condivisione di storie reali delle famiglie che convivono con le mutazioni del gene SLC6A1 – spiega la professoressa **Elena Bossi**, a nome del Comitato Scientifico di SLC6A1-Europe –. Le loro esperienze, le difficoltà e i successi sono il cuore della nostra missione e ci spingono a lavorare con il massimo impegno per cambiamenti concreti. Abbiamo celebrato i progressi raggiunti, le sfide future e, soprattutto, la forza della comunità. Grazie a chi ha reso possibile questa giornata storica: il nostro cammino continua, insieme».

In allegato le foto:

- Foto 1 - I bambini di SLC6A1-Europe
- Foto 2 - La professoressa Elena Bossi durante il suo talk
- Foto 3 - La dottoressa Tiziana Romanazzi durante il suo talk
- Foto 4 - Parte del team del Laboratorio di Fisiologia cellulare e molecolare che hanno partecipato al Simposio: da sinistra, Giulia Casoli, Cristina Roseti, Elena Bossi, Tiziana Romanazzi
- Foto 5 - Il gruppo Laboratorio di Fisiologia cellulare e molecolare con Lindsay Randal, presidente di SLC6A1-Europe
- Foto 6 - Il gruppo Laboratorio di Fisiologia cellulare e molecolare con Michelle Parise, mamma e rappresentante dell'Associazione SLC6A1 Svizzera
- Foto 7 - Tutti i partecipanti del primo Simposio