

Associazione Italiana Sindrome 'X-Fragile'



**Assemblea dei soci
5 Aprile 2025**

Associazione Italiana
Sindrome 'X-Fragile' 

Collaborare

X

realizzare i nostri obiettivi

Contesto istituzionale 2025

Associazione nata nel 1993

Associazione di Promozione Sociale iscritta al RUNTS

Federazioni cui apparteniamo:

- Fragile X International (Fraxi) <https://fraxi.org/>
- Uniamo Federazione Italiana Malattie Rare <https://uniamo.org/>
- Fish Federazione Italiana per il diritto delle persone con disabilità e famiglie <https://fishets.it/>

Associazione Italiana
Sindrome 'X-Fragile'





Fragile X International (Fraxi)

Federazione internazionale di associazioni di persone e famiglie con Sindrome X Fragile, nata nel 2021 a partire dal **Network Europeo** su iniziativa di alcune associazioni, tra le quali noi.

Attualmente composta da **22 associazioni di persone e familiari** con sede in tutto il mondo.

Angela Lepore, consigliera del CDN, siede nel Board of Directors di FRAXI

Attualmente impegnata nella redazione delle **linee guida europee su Sindrome X Fragile**, in collaborazione con UNiamo FIMR e nell'ambito dell'ERN Ithaca

Per saperne di più <https://fraxi.org/>



Fragile X International

www.fraxi.org

2025

- 25 Aprile 2025 FraXI Giving Day
[#XK4FragileX](https://docs.google.com/forms/d/e/1FAIpQLSe9VIqNHIUwHYxng50YpUjpH70GHa2oQT5nyGTmOSZ-US9ERg/viewform)
<https://docs.google.com/forms/d/e/1FAIpQLSe9VIqNHIUwHYxng50YpUjpH70GHa2oQT5nyGTmOSZ-US9ERg/viewform>
- 7-9 Novembre 2025, Napoli, Conferenza Internazionale FRAXI
- Gruppo di lavoro per la redazione di linee guida su X Fragile Ern Ithaca
- Incontri mensili su tematiche di interesse generale aperti ai rappresentanti delle diverse associazioni della federazione

Uniamo Federazione Italiana Malattie Rare



Uniamo FIMR è la Federazione più rappresentativa di associazioni di malati rari in Italia.

La partecipazione in UNiamo è sempre molto stimolante, per la qualità dei progetti proposti e della azione politica messa in atto dalla Federazione, che cerchiamo di affiancare in importanti iniziative, quali il progetto MonitoRARE e l'organizzazione della Giornata Malattie Rare di febbraio.

Tramite la nostra partecipazione ad UNiamo, siamo inoltre in grado di fornire ai nostri soci due importanti servizi, per avere i quali è sufficiente scrivere a saio.orienta@uniamo.org :

- sostegno psicologico
- servizio di consulenza legale

Per saperne di più <https://uniamo.org/>



FISH ets

**Federazione Italiana per il diritto delle persone
con disabilità e famiglie**



La Federazione Italiana per il diritto delle persone con disabilità è l'ETS maggiormente rappresentativo delle persone con disabilità in Italia.

Sul [sito della Federazione](#) è possibile avere informazioni sui [progetti](#) agiti e sui [tavoli istituzionali](#) cui partecipa la Federazione e a cui noi possiamo, in quanto partecipanti a FISH, far udire la voce della nostra Comunità.

Associazione Italiana
Sindrome 'X-Fragile'



Partecipazione al primo G7 sulla disabilità ad Assisi

Nell'ambito delle collaborazioni istituzionali, ad ottobre 2024 siamo stati presenti al primo **G7 sulla disabilità** che si è tenuto ad Assisi insieme a tantissime associazioni italiane ed ospiti internazionali.



Le nostre Sezioni e i Gruppi Territoriali

Sezioni territoriali:

- Piemonte
- Liguria
- Trentino Alto Adige
- Toscana
- Lazio
- Umbria **NEW 2024!**
- Marche
- Campania
- Puglia
- Calabria **NEW 2024!**
- Sardegna



Gruppi territoriali:

- Sicilia
- Emilia Romagna
- Lombardia
- Veneto



Incontro Sezioni e Gruppi territoriali

Si è tenuto a Gubbio il **9 e 10 marzo 2024** il meeting delle Sezioni e dei Gruppi Territoriali. Due giornate di lavoro intenso e grande condivisione di obiettivi e progettualità che hanno riguardato il mondo del lavoro, i centri clinici, i progetti in rosa, la comunicazione, l'informazione e la formazione.

Il prossimo incontro delle sezioni e gruppi territoriali è previsto il **20 e 21 giugno 2025** a **Padova** per ricordare la nostra cara amica dott.ssa **Alessandra Murgia NEW 2025 !**

Associazione Italiana
Sindrome 'X-Fragile'



Associazione Italiana
Sindrome 'X-Fragile'



Collaborare
X

sostenere la ricerca scientifica

Fondazione Telethon

Fondazione Telethon ha finanziato 17 progetti di ricerca su Sindrome X Fragile, alcuni dei quali presentati in collaborazione con la nostra Associazione.

Al momento sono due i progetti in corso su Sindrome X Fragile finanziati da Telethon:

- ★ Un nuovo approccio terapeutico per la Sindrome dell'X Fragile basato sull'RNA messaggero, diretto dalla prof.ssa Claudia Bagni e i cui dati preliminari sono stati presentati all'Assemblea dei soci 2025 **NEW 2025!**
- ★ Ruolo della proteina NEGR1 nella Sindrome dell'X Fragile e altre rare forme sindromiche di autismo, diretto dalla prof.ssa Cancedda, che lo presenterà ai soci il 4 luglio 2025, nell'ambito della Summer School **NEW 2025!**

Presenti alla Maratona Telethon 2024 con la prof.ssa Claudia Bagni

Presenti al Convegno associazioni in rete Telethon 17-18 marzo 2025

Raccolta fondi congiunta con Cuori di biscotto - nuova edizione maggio 2025 **NEW 2025!**

Collaborazione con Università e centri di ricerca

Università di Padova - attivazione dottorato di ricerca triennale **NEW 2025!**

Università di Roma Tre - attivazione dottorato di ricerca triennale + **formazione TFA NEW 2025!**

Università degli studi di Bari - attivazione dottorato di ricerca triennale

Università Pontificia Salesiana - attivazione dottorato di ricerca triennale

Università degli studi di Perugia - **formazione TFA NEW 2025!**

Università della Tuscia - **formazione TFA new 2025!**

Università Cattolica del Sacro Cuore di Milano

Università di Bologna

Università di Macerata

Università Federico II di Napoli

UC Davis MIND Institute - Visiting di ricercatori italiani afferenti ai nostri centri clinici **new 2025!**

Eventi di divulgazione scientifica da realizzarsi in Italia nel 2025

20 giugno 2025, Padova, Convegno in memoria della prof.ssa Alessandra Murgia

7-10 settembre 2025, Polignano a Mare (BA): Congresso internazionale premutazioni

7-9 Novembre 2025, Napoli, Conferenza Internazionale FRAXI

Screening donne con premutazione

In collaborazione con l'Università di Bari, nell'ambito del dottorato di ricerca assegnato alla dott.ssa Montanaro, abbiamo proposto alle donne della nostra associazione di partecipare ad uno studio rivolto a tutte le donne che abbiano compiuto la maggiore età e che conoscano il numero di ripetizioni della tripletta CGG sul gene FMR1 finalizzato alla valutazione delle abilità cognitive e di eventuali difficoltà psicologiche.

Lo screening ha attenzionato diverse funzioni: attenzione, memoria, linguaggio, capacità di autonomia della vita quotidiana ed il profilo psicopatologico attraverso questionari, test neuropsicologici ed un colloquio psicodiagnostico da remoto.

Alle socie e ai soci che hanno partecipato, è stata consegnata la propria valutazione. I dati raccolti saranno presentati nell'ambito del [Congresso Internazionale delle Premutazioni](#), che si terrà a settembre 2025 a Polignano a Mare (BA), la cui organizzazione, curata dal MIND Institute e dall'OPBG, abbiamo provveduto a sostenere economicamente.

Associazione Italiana
Sindrome 'X-Fragile'



Persona al Centro

I centri clinici dedicati
alle persone e famiglie con
Sindrome X Fragile

Convenzione con IRCCS OSPEDALE PEDIATRICO BAMBINO GESU'

Formazione e gestione dei pazienti con sindrome X fragile ed espansione del gene FMR1 in infanzia ed età evolutiva

E' attiva la convenzione trilaterale sottoscritta a novembre 2021 tra l'Associazione Italiana Sindrome X Fragile, l'Associazione del Lazio Sindrome X fragile e il dipartimento di NPI dell'IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma che prevede l'attivazione di due differenti, ma integrate, linee progettuali.

- Attivazione di un **Centro Clinico dedicato alle persone con Sindrome X Fragile e premutazione in età pediatrica**, in grado di garantire un attento seguimiento delle problematiche cliniche di tipo neuropsichiatrico collegate alla Sindrome X Fragile.
- Forti dell'accREDITAMENTO dell'Associazione Italiana Sindrome X Fragile presso il MIM come ente di formazione, è stata la valorizzazione della esperienza e delle conoscenze dello staff della citata U.O.C. per il corso di formazione dedicato agli insegnanti e al personale ATA ed educativo.

Nell'ambito di tale collaborazione, sono stati programmati e realizzati numerose ricerche, che hanno dato esito in pubblicazioni ed eventi, il prossimo del quale è il **congresso internazionale sulle premutazioni**, che sarà ospitato proprio in Italia dal 7 al 10 settembre 2025 **NEW 2025 !**

Convenzione con FONDAZIONE POLICLINICO UNIVERSITARIO AGOSTINO GEMELLI

Collaborazione nella promozione di un approccio multidimensionale di persone adulte con espansione del gene FMR1

Dal 23 maggio 2023 è stato rinnovato l'**accreditamento presso Fondazione Policlinico A. Gemelli IRCCS** per la durata di un triennio. Grazie al rinnovo della convenzione tra l'Associazione Italiana Sindrome X Fragile, l'Associazione del Lazio Sindrome X Fragile- APS e la Fondazione Policlinico Universitario Gemelli IRCCS di Roma, potrà aver seguito la collaborazione con il **Day Hospital di Continuità Assistenziale del Centro di Medicina dell'Invecchiamento (CeMI) del Gemelli**, in risposta alle esigenze di cura di adulti con Sindrome X Fragile, all'interno di un percorso dedicato, fecondo di nuove opportunità e capace di mettere insieme clinica e ricerca.

Oltre alle persone con la Sindrome, inoltre, questo percorso sarà dedicato anche alle **persone con premutazione dell'X Fragile**, per rispondere alle loro particolari esigenze di cura, creando in questo senso **la prima esperienza in Europa**.

La convenzione è finalizzata a favorire, attraverso incontri e visite periodiche per persone adulte con espansione del gene FMR1, l'integrazione tra le diverse strutture e competenze.

Centro clinico Padova

E' attivo a Padova il Centro di riferimento **X Fragile** della **Clinica Pediatrica** dell'**Università degli Studi di Padova** che svolge le sue attività, grazie ad una collaborazione attiva con l'Associazione Italiana Sindrome X fragile. E' un punto di riferimento per la diagnostica molecolare delle patologie associate alla X Fragile:

- Sindrome X Fragile (FXS)
- Insufficienza ovarica primitiva associata ad X Fragile (FXPOI)
- Sindrome con Tremore ed Atassia associata ad X Fragile (FXTAS)

Fornisce attività clinica per le persone in età evolutiva con Sindrome X Fragile e premutazione e coordina attività cliniche esterne alla Clinica Pediatrica per quanto riguarda le patologie ad insorgenza adulta associate ad X Fragile.

Tramite questa collaborazione è stato possibile individuare interessanti piste di ricerca, attuate e che hanno dato la possibilità di produrre molteplici pubblicazioni scientifiche su Sindrome X Fragile e sindromi correlate.

- Visiting di tre mesi della dott.ssa Valentina Liani presso il MIND INSTITUTE **NEW 2025 !**
- Dottorato di ricerca 2025-2028 **NEW 2025 !**
- Convegno il 20 e 21 Giugno 2025 in ricordo prof.ssa Alessandra Murgia **NEW 2025 !**
- **attivazione consulenza percorsi di PMA NEW 2025!**

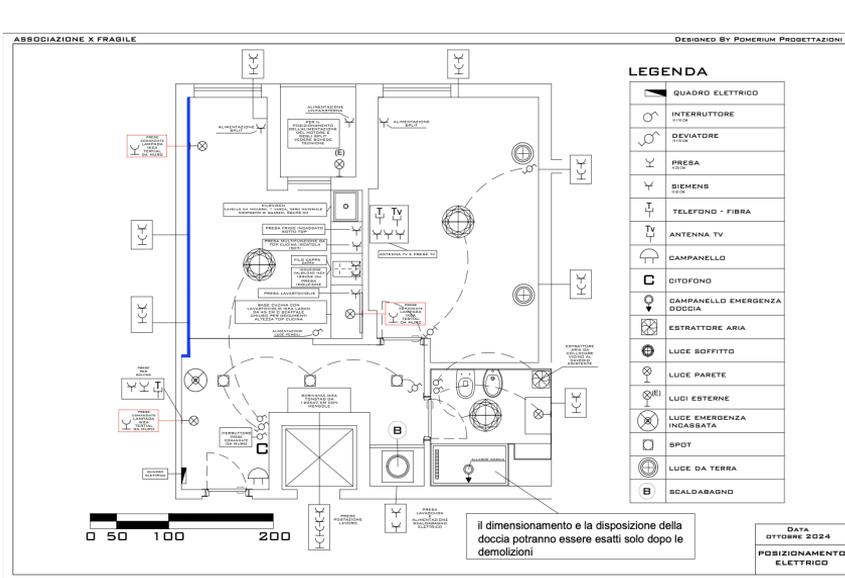
Progettualità X persone e famiglie



La nostra Casa-Sede **NEW 2025!**

Stiamo per aprire a Ciampino (Roma) la nostra **sede fisica**, che arrederemo in modo che possa essere utilizzata, al bisogno, come casa per la realizzazione di **progetti per l'autonomia**, ma anche per offrire un **appoggio alle famiglie** che si recano nel Lazio.

La nostra casa-sede sarà anche il luogo in cui incontrarsi e riunire i nostri soci in attività di gruppo.



Summer School

In collaborazione con la sezione Trentino alto Adige l'Associazione Italiana Sindrome X Fragile ha promosso la Summer school dal 22 al 29 giugno 2024 in Trentino-Alto Adige presso l'Hotel Europa sul Monte Bondone (TN).

Un'occasione per i partecipanti delle varie sezioni territoriali (50 persone) di conoscersi, di raccontarsi e condividere piacevoli momenti, dalla formazione insieme a professionisti come psicologi e pedagogisti a tantissime attività.

NEW 2025 ! In collaborazione con la sezione Trentino alto Adige l'Associazione Italiana Sindrome X Fragile sta organizzando la Summer school 2025 dal 28/29 giugno al 5/6 luglio in Trentino-Alto Adige.

A.M.A. papà



Abbiamo partecipato a un incontro molto significativo con lo psicologo Eugenio Bezzini, durante il quale abbiamo avuto l'opportunità di condividere riflessioni ed esperienze legate al nostro ruolo di genitori. L'incontro si è svolto in un clima di ascolto e confronto aperto, offrendo spunti utili per comprendere meglio le dinamiche familiari e il nostro rapporto con i figli. Questo momento di approfondimento si è tenuto a margine di una giornata speciale trascorsa al Museo Ferrari di Maranello, un'occasione che ha unito cultura, emozione e crescita personale.

NEW 2025 ! Il gruppo AMA papà sarà alle prese con la ristrutturazione della nostra casa-sede



Collaborazioni per supporto a persone e famiglie

Dynamo ETS

- Camp per famiglie e siblings della nostra Associazione dal 2022 nel bellissimo contesto del Dynamo Camp a Pistoia
- Partecipazione in rete al progetto “Inclusione in azione” in Lombardia **NEW 2025 !**

Fondazione Allianz Umanamente

- Settimane vacanza per famiglie e siblings della nostra Associazione dal 2022

Servizi ai soci - Consulenza legale

Dal 2024 è iniziata la collaborazione con l'Avv. Marcello Carano, legale fiduciario dell'ANMIC di Taranto, per consulenza gratuita nel campo assistenziale e previdenziale e nel civile ad ampio raggio, oltre ad assistenza giudiziale gratuita collegata alla disabilità. Il suo contatto email è il seguente:

caranomarcello@gmail.com

Associazione Italiana
Sindrome 'X-Fragile'



Servizi ai soci - InterConnessioni **NEW 2025!**

Offriamo ai nostri soci la possibilità di **entrare in contatto con altri soci**, sia tramite i nostri eventi in presenza sia tramite la creazione di **luoghi virtuali di scambio e incontro**, quali chat di gruppo e gruppi chiusi su social.

Per garantire che queste azioni si svolgano nel rispetto della privacy, abbiamo **adeguato i nostri moduli di iscrizione** per comprendere tali eventuali autorizzazioni e redatto un **regolamento per l'utilizzo di tali canali**, disponibile a questo [link](#) del nostro sito.



Progetti in rosa

Progetti in rosa

Nasce, con la collaborazione di alcune mamme di figlie femmine con SXF, il Gruppo “Progetti in Rosa” all’interno del quale si sono tenuti due incontri:

- a Milano il 2 giugno 2024, in cui 4 ragazze accompagnate dalle mamme hanno trascorso una giornata insieme nella splendida cornice di piazza Gae Aulenti;
- a Torino il 29 settembre 2024, in cui 6 ragazze accompagnate dalle mamme hanno visitato la Mole Antonelliana e il Museo del Cinema.

NEW 2025 ! Corso di educazione sessuale per adolescenti con Sindrome X Fragile, per accompagnarli ad una vita sessuale sicura e responsabile (a cura del Gruppo di lavoro “Progetti in rosa”).

Calendario 2025 “Niente senza le donne e le ragazze con disabilità”

Il 31 Agosto si è svolto a Roma, presso la sede di Uniamo (Federazione Malattie rare di cui l'Associazione Italiana Sindrome X fragile è membro), lo shooting fotografico finalizzato alla realizzazione del calendario 2025.

Tema del 2025 è stato il **terzo manifesto sui diritti delle donne e delle ragazze con disabilità nell'Unione Europea** presentato il 1° marzo 2024 dal Comitato delle donne dello **European Disability Forum** e protagoniste assolute del calendario sono state le donne della nostra Associazione, venute da varie parti di Italia per partecipare allo shooting per il quale il make up è stato realizzato da una socia leccese, incaricata dall'Associazione.



X una Scuola giusta

Contesti di classe premio Andrea Canevaro

Grazie ad una collaborazione con Edizioni Erickson, abbiamo da anni attivato un progetto che ci consente di premiare i migliori progetti inclusivi agiti da scuole di ogni ordine e grado.

NEW 2025 ! Da quest'anno la referente del progetto è la dott.ssa Lucrezia Giannoccaro.

Cambia anche il format: dal 2025 sarà possibile per le famiglie candidare, entro il mese di maggio, la scuola del proprio figlio!!!

I MIGLIORI PROGETTI DI INCLUSIONE SCOLASTICA DELL'A.A. 2023-24

Associazione Italiana
Sindrome 'X-Fragile'



CONDUCONO
ALESSIA BRUNETTI E LUCREZIA GIANNOCCARO

giovedì 27 febbraio 2025 ore 17.00 - Zoom

premio andrea canevaro

CONTESTI DI CLASSE

per informazioni e iscrizioni info@xfragile.net

Formazione insegnanti 2024 - 2025

Forte dell'accreditamento presso il MIM ottenuto nel 2018, la nostra Associazione organizza periodicamente corsi di formazione per insegnanti di scuole di ogni ordine e grado: è la linea progettuale "Formazione X Inclusione".

NEW 2025 ! Il programma dei corsi da realizzarsi questo anno scolastico è pubblicato sul nostro sito alla [pagina](#) dedicata al progetto, cui è dedicata anche una pagina facebook dedicata in particolare agli insegnanti, in cui è possibile scambiarsi informazioni in una modalità di comunità di pratica

Per consentire la crescita di tutta la nostra Comunità, i corsi - gratuiti - sono aperti anche a tutti i nostri soci.

Associazione Italiana
Sindrome 'X-Fragile'



Lavorare X noi

Progetto ConFiDe - Fondi Erasmus +

A partire dal 2019 abbiamo ottenuto il finanziamento del nostro progetto ConFiDe con fondi Erasmus+.

Con questo progetto, offriamo a giovani neodiplomati con Sindrome X Fragile la possibilità di un tirocinio formativo di un mese nell'isola di Malta.

In attivo ed attualmente in proroga, il bando del 2023 che scadrà a maggio 2025.

Tra il 2024 ed il 2025 sono partiti 4 ragazzi: Simone, Teresa, Leonardo e Giulio.

NEW 2025 ! Attualmente si stanno svolgendo delle **settimane di formazione di lingua inglese** sull'isola di Malta rivolte a genitori, fratelli, educatori, professionisti che sono a fianco di persone con Sindrome X Fragile. Una ulteriore opportunità che ci è stata concessa dal progetto Erasmus.

Siamo pronti per partire con il bando 2024 che ci regalerà altre bellissime avventure!

Andel - Agenzia Nazionale Disabilità e Lavoro

Collaborazione per l'inserimento lavorativo di nostri soci su tutto il territorio Nazionale, attraverso azioni di sensibilizzazione, di formazione e di informazione e di collocamento diretto.

Eventi 2024

- Maggio video 5X1000 con Mancini
- Luglio a Lecce con gli amici e le amiche dell'associazione Made in carcere azienda che ha realizzato le bellissime felpe blu utilizzate durante il meeting delle sezioni a Gubbio.
- Ottobre, tradizionalmente dedicato alla consapevolezza sulla Sindrome X Fragile, vede la partecipazione a diversi eventi:
 - Planetary Health Festival di Verona;
 - Primo G7 sulla disabilità ad Assisi;
 - Convegno nazionale "Inclusione e Partecipazione" a Viterbo;
 - Illuminazione con luce blu di alcuni monumenti in molte città di Italia.
- 7 Novembre 1° meeting Internazionale Fraxi Barcellona.

Progettualità 2025

Associazione Italiana
Sindrome 'X-Fragile' 

Work in progress **NEW 2025!**

Video Siblings

Video 5x1000

Università in rete

Dottorato Università di Padova

Linee guida INPS

Linee guida europee x fragile

Creazione di registro malattia rara nazionale

Incontri di educazione sessuale (gruppo Progetti in rosa)

Eventi 2025 già realizzati





Prossimi appuntamenti

Aprile 2025

Formazioni docenti + famiglie

25 aprile - giornata raccolta fondi Fraxi

28 aprile - Formazione TFA (uni Perugia)

Maggio 2025

Formazioni docenti + famiglie

8 maggio - Formazione TFA (uni Roma Tre)

Giugno 2025

Formazioni docenti + famiglie

10-11 giugno – Convegno Torino progetto di Vita “
su base di uguaglianza”

20 giugno – Convegno in ricordo della prof..ssa Murgia
a Padova e INCONTRO DELLE SEZIONI

21 Giugno – incontro sezioni a Padova

Luglio 2025

28 giugno - 4 luglio - Vacanza in Trentino

Agosto

VACANZE!!!!

Settembre 2025

8-11 settembre – Convegno a Polignano su
premutazioni

Ottobre 2025

10 ottobre – giornata internazionale
Sindrome X Fragile con illuminazione
monumenti, eventi ed iniziative di
sensibilizzazione

Novembre 2025

7 – 9 novembre – convegno Fraxi Napoli