



# ASSI Gulliver

Associazione  
Sindrome di Sotos  
Italia APS

# Indice

## 1. Chi siamo

Chi è ASSI Gulliver?

Cosa sono le Sindromi di Sotos e Malan

La rete ospedaliera

Il nostro comitato scientifico

## 2. Cosa facciamo

Dalla diagnosi alla comunità:  
camminiamo insieme a passi da gigante

Milestones

Progetti

## 3. Come puoi aiutare

Unisciti alla rete di ASSI Gulliver





chi  
siamo

## Chi è ASSI Gulliver?

**ASSI Gulliver** è il frutto di emozioni condivise. È un fuoco attorno a cui si raccolgono le paure ancestrali di genitori che accolgono la nuova vita con attese e speranze e si ritrovano con una diagnosi genetica che rivoluziona tutto.

È il primo ascolto della paura dell'ignoto, è guida tra il nuovo linguaggio medico che le famiglie incontrano e resta al fianco delle persone che la compongono in tutti gli ambiti del crescere e vivere umano a protezione e sviluppo delle potenzialità personali.

È un organismo collettivo nato dalla necessità di condivisione e dalla solidarietà di essere guida autorevole. È fatta di genitori, famigliari e amici di persone con la Sindrome genetica rara di Sotos e ultra rara di Malan.

Da oltre dieci anni dalla fondazione come organizzazione senza scopo di lucro si impegna a fornire supporto pratico ed emotivo, promuove e finanzia la ricerca scientifica e sensibilizza l'opinione pubblica su queste condizioni.

Ogni anno cresce in esperienze e collaborazioni creando rete e condividendo progetti. Le persone che compongono ASSI Gulliver sono sentinelle attive nel territorio e nelle organizzazioni e creano valore nella condivisione con lo scopo di migliorare la qualità della vita delle persone con le Sindromi di Sotos e Malan.

## La galassia delle nostre parole

Le parole che raccontano chi siamo e danno voce alle nostre storie sono molte.

Ma ce ne sono tre che per noi contano più di tutte, ci guidano, ci rappresentano, e definiscono le nostre priorità:

**COMUNITÀ**  
**INCLUSIONE**  
**RICERCA**



## Cosa sono le Sindromi di Sotos e Malan

Sono entrambe sindromi da iperaccrescimento, più marcato in età infantile. Si tratta solitamente di mutazioni "de novo", non riconducibili a uno dei due genitori. La diagnosi genetica arriva dopo test specifici in modo sempre più precoce, solitamente dopo la nascita.

Nel 95% dei pazienti, la Sindrome di Sotos, nota dal 1964, è causata dalle mutazioni o dalle microdelezioni del gene **NSD1 (regione cromosomica 5q35)**, che è coinvolto nella crescita e nello sviluppo. La prevalenza è stimata in 1/10.000.

La Sindrome di Malan, nota come Sindrome di Sotos 2 per le somiglianze cliniche con la Sindrome di Sotos, è una malattia genetica ultra rara, identificata nel 2010, causata da mutazioni/delezioni a carico del gene **NFIX (cromosoma 19p13)**. La sua prevalenza è stimata <1/1.000.000.

Entrambe le sindromi sono caratterizzate da macrosomia, tratti del viso tipici, possibile ritardo cognitivo di diversa gravità e associati o meno a problemi motori o predisposizione a convulsività. Ogni individuo con Sindrome di Sotos o di Malan può presentare una combinazione diversa tra tutti questi sintomi. **Perché ciò accade?** Perché i geni responsabili della Sindrome di Sotos e Malan, codificano per due proteine la cui funzione è quella di regolare l'espressione (e quindi la produzione) di un gran numero

di altre proteine che, nel nostro corpo svolgono variegate funzioni e sono ubiquitarie (cioè espresse in tutti i nostri tessuti). Quando i geni **NSD1** e **NFIX** sono mutati, essi non sono più in grado di fornire "istruzioni" adeguate a tutti i geni da loro regolati, pertanto le conseguenti manifestazioni "fenotipiche", cioè i segni clinici presentati dagli individui con Sindrome di Sotos o di Malan, possono essere molto varie.

Alcune delle caratteristiche fenotipiche (gestalt) comuni alle due condizioni sono altezza e circonferenza cranica sopra il 97° centile rispetto a loro pari per età e sesso. In particolare si osserva macrocefalia, (testa grande) e allungata in senso anteroposteriore. Il volto è allungato e stretto, la fronte ampia e prominente con impianto alto anteriore dei capelli, capelli radi soprattutto nella regione frontoparietale, fessure palpebrali rivolte verso il basso, ipertelorismo (aumentata distanza tra gli occhi), narici anteverse, palato ogivale, mandibola stretta e prominente. Nel tempo, il mento diventa più squadrato e prominente. Spesso si osserva una particolare predisposizione ad arrossamento della regione delle guance (flush malare), più frequente nella Sindrome di Sotos rispetto alla Sindrome di Malan.

crescere  
troppo  
in fretta e  
la rincorsa  
delle abilità

Le difficoltà di sviluppo motorio e di acquisizione del linguaggio possono essere anche queste di diversa complessità e presentazione in ciascun individuo, pertanto viene suggerito un adeguato monitoraggio e follow up fin dalla diagnosi per garantire un supporto specializzato e dedicato con interventi mirati.

I soggetti con Sindrome di Sotos o di Malan possono presentare anche alterazioni muscoloscheletriche con habitus esile (più frequentemente nella Sindrome di Malan rispetto alla Sindrome di Sotos), scoliosi, pectus excavatum e mani grandi con dita lunghe e affusolate. Sono comuni i deficit visivi, in particolare strabismo, miopia, ipermetropia, nistagmo e ipoplasia del nervo ottico di grado variabile (dato relativamente frequente nella Sindrome di Malan). A livello comportamentale e psicologico i disturbi dello spettro autistico e una spiccata sintomatologia ansiosa sono molto frequenti.

Le persone con Sindrome di Sotos hanno aspetto più imponente rispetto ai coetanei fino alla preadolescenza, è come se viaggiassero al doppio della velocità nella crescita. Anche se possono presentare difficoltà nell'avvio dell'alimentazione nel corso della prima infanzia, successivamente non presentano particolari problematiche. Questa caratteristica invece, non è un tratto tipico della Sindrome di Malan, in cui l'habitus esile e una particolare magrezza con scarsa rappresentazione del pannicolo adiposo rappresenta un elemento molto frequente.

Proprio perché la manifestazione di eventuali problematiche correlate possono presentarsi in modo sostanzialmente differente tra i soggetti, si consiglia comunque una presa in carico individuale presso centri con esperienza per tali condizioni.

Questo suggerimento è ancora più stringente nei soggetti con Sindrome di Malan che presentano spesso problematiche aggiuntive come difficoltà della sfera visuo-spaziale con diminuita o alterata percezione dei dislivelli e degli ostacoli ed una spiccata fotofobia che rende ancora più complesso l'orientamento. Per tale motivo, un attento monitoraggio delle funzioni visive e delle competenze visuo-spaziali è altamente raccomandato in questi soggetti.

Per saperne di più sulla Sindrome di Sotos



Per saperne di più sulla Sindrome di Malan



CHI SIAMO

LA RETE OSPEDALIERA



## La rete ospedaliera

CHI SIAMO

IL NOSTRO COMITATO SCIENTIFICO

## Il nostro comitato scientifico

### DONATELLA MILANI

*Presidente del comitato scientifico e Genetista  
IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico Milano*

### DOMENICO COVIELLO

*Responsabile del Laboratorio di Genetica Umana  
IRCCS Gaslini di Genova*

### MANUELA PRIOLO

*Direttore di Genetica Medica e di Laboratorio  
Ospedale Cardarelli di Napoli*

### LUIGI MAZZONE

*Responsabile dell'Unità Operativa di Neuropsichiatria Infantile  
Policlinico Tor Vergata di Roma*

### LIDIA PEZZANI

*Genetista  
Ospedale di Bergamo*

### NICCOLÒ BUTTI

*Psicologo  
IRCCS Medea - Bosisio Parini*

### CLAUDIO GALLO

*Direttore UOSD di Odontoiatria di Comunità  
Presidio Ospedaliero "Immacolata Concezione" Piove di Sacco (PD)*

### SILVIA GIOVENTÙ

*Odontoiatra  
Policlinico di Milano*

### ENZA RAIANO

*Dirigente Medico Riabilitazione Intensiva Specializzata  
Ospedale Cardarelli di Napoli*



• •  
• **cosa  
facciamo**

## Dalla diagnosi alla comunità: camminiamo insieme a passi da gigante

La prima funzione di ASSI Gulliver è accogliere e confortare le famiglie che hanno ricevuto la diagnosi nella prima chiamata di aiuto. Aiuto a contenere la paura e le ansie che travolgono chi si sente parlare con linguaggi medici nuovi, un aiuto ad orientarsi nei primi passi in questo nuovo viaggio inaspettato. E l'ascolto continua nel tempo e nella condivisione tra genitori di esperienze, consigli e buone pratiche attraverso l'utilizzo di strumenti per comunicazioni online e social che superano distanze fisiche e temporali.

*“Chi pianta tamarindi, non raccoglie tamarindi”* dice il proverbio, perché il tamarindo impiega 90 anni per crescere.

Una delle finalità primarie dell'associazione è **“trovare una cura”**. Le famiglie fondatrici sapevano fin dall'inizio che la ricerca scientifica ha tempi lunghi ma non si sono lasciate scoraggiare e anzi, hanno puntato sulla ricerca per aiutare i piccoli del futuro con estrema generosità.

L'associazione finanzia direttamente, con impegno ed entusiasmo, progetti di ricerca.

Se vuoi  
arrivare primo,  
corri da solo.

Se vuoi  
arrivare lontano,  
cammina insieme

ASSI Gulliver conosce il valore del proverbio *“Se vuoi arrivare primo, corri da solo. Se vuoi arrivare lontano, cammina insieme”* e con questo spirito collabora con associazioni nazionali e internazionali su progetti comuni. Con lo stesso spirito crea rete con specialisti su tutto il territorio nazionale segnalando ai soci i riferimenti e coordinando studi sulle Sindromi di Sotos e Malan.

Ogni anno sceglie un tema per un Convegno Nazionale aperto ai soci, ai sostenitori e agli specialisti per approfondire aspetti e dettagli delle condizioni trattate.



## Milestones

2012



### NASCE ASSI GULLIVER

Il 21 Agosto 2012 tre famiglie provenienti da Lombardia, Campania e Marche si sono incontrate in Toscana per dare vita all'associazione.

2013



### LA PRIMA ASSEMBLEA

La prima assemblea dei soci a Lizzano (Taranto). Le prime 10 famiglie iscritte all'associazione si incontrano per la prima volta.

2014



### IL PRIMO CONVEGNO

Il primo convegno a Monza. Per la prima volta esperti parlano alle famiglie di Sindrome di Sotos. Emanuel, detto Number One, si racconta.

2019



### IL CONVEGNO AL GASLINI

Il convegno annuale tenuto al Gaslini di Genova. A fare il padrone di casa il Dott. Domenico Coviello e con la partecipazione del Prof. Pablo Lapunzina (Spagna).

2022



### 10 ANNI DI ASSI GULLIVER

A Milano, presso Palazzo Marino, si è svolto il convegno annuale in occasione del 10° compleanno di Assi Gulliver. Coinvolte le istituzioni per la consegna del Glossario.

2025



### ASSI VOLA IN AMERICA!

Il Dott. Domenico Coviello e Marco Grasso, Consigliere di Assi Gulliver, hanno partecipato al Congresso di Philadelphia sulla Sindrome di Sotos organizzato dall'Associazione Americana.

## Scacco al Re

È un progetto di ricerca per trovare una cura innovativa per la Sindrome di Sotos in collaborazione con l'**Istituto G. Gaslini** di Genova e la **Scuola Internazionale Superiore di Studi Avanzati (SISSA)** di Trieste.

I ricercatori stanno studiando delle minuscole strutture di RNA (dette microRNA, presenti nelle nostre cellule a migliaia) che potrebbero "stimolare" la copia buona del gene *NSD1*, in modo da bilanciare la carenza della proteina non prodotta dal gene mutato.

Nel 2023 la prima fase di lavoro all'Ospedale Gaslini di Genova si è conclusa producendo linee di cellule staminali dalla cute dei pazienti, e dal 2024 sta proseguendo a Trieste la verifica della specificità di questi microRNA su cellule coltivate in laboratorio.

Il progetto continua, con la speranza di arrivare un giorno a una cura innovativa.



## Ambulatorio per la Sindrome di Sotos a Tor Vergata

È un progetto di ricerca clinica, ancora in corso, che ha l'obiettivo di individuare il profilo cognitivo, neuropsicologico e comportamentale delle persone con Sindrome di Sotos, in quanto la letteratura su questi aspetti risulta essere abbastanza esigua.

Responsabile di questa ricerca è il **Prof. Luigi Mazzone**, Primario del reparto di Neuropsichiatria Infantile del Policlinico di Tor Vergata a Roma.

Si tratta di una preziosa opportunità per i ragazzi e per le loro famiglie che riportano da questa partecipazione preziose indicazioni e consigli da condividere con terapeuti e insegnanti che li seguono nel quotidiano.



## RegistrASSI

RegistrASSI è un progetto realizzato con i fondi di un bando della **Fondazione Mariani**. Si tratta della realizzazione di un registro pazienti per raccogliere in modo sicuro e continuo i dati relativi alla Sindrome di Sotos, alla Sindrome di Malan e a condizioni neurologiche simili, con l'obiettivo di migliorare le conoscenze e l'assistenza.

Tra il 2022 e il 2023 sono stati preparati gli strumenti e raccolti i consensi delle famiglie per l'inserimento dei dati.

Nel 2024 il registro è pronto per essere utilizzato in via sperimentale, in attesa delle ultime autorizzazioni.



## Sorridere Insieme

Questo progetto, nato dall'intuizione di una madre dell'associazione, è finanziato da ASSI Gulliver per il Reparto di Odontoiatria di Comunità sezione pediatrica, dell'Ospedale "Immacolata Concezione" di Piove di Sacco (PD), diretto dal Prof. Claudio Gallo.

Il progetto mira a rendere il reparto e l'ospedale sempre più inclusivi con un percorso dedicato a piccoli pazienti non verbali e alle loro famiglie utilizzando il **sistema di comunicazione CAA (Comunicazione Aumentativa Alternativa)**.

Nel 2024 si è concluso il primo biennio di convenzione con l'ULSS 6 EUGANEA e ASSI Gulliver ha provveduto a rinnovare per ulteriori 2 anni l'accordo con l'ente, per poter continuare l'operatività del progetto.



## Rare Empathy

Il progetto "**Rare Empathy - Comunicare nelle malattie rare**", in collaborazione con **Università degli Studi Kore** di Enna e **IF Life Design**, si pone come obiettivo quello di migliorare l'efficacia della comunicazione e costruire un modello replicabile di buone prassi nell'ambito delle malattie rare.

Rare Empathy interviene in **3 ambiti**: a livello **familiare**, per far ritrovare equilibrio e serenità ai genitori che hanno ricevuto la diagnosi di malattia rara; a livello **associativo** per formare i componenti del Direttivo a svolgere sempre meglio e consapevolmente il proprio ruolo; a livello **sanitario** per fornire strumenti validi nella comunicazione della diagnosi al personale medico e sanitario preposto.

Il 2022 ha visto la conclusione del primo step, il **Parent Training** con le famiglie.

Nel 2023 si è svolto il secondo step riguardante la **formazione del Direttivo dell'Associazione**. La parte riguardante il personale sanitario, più complessa nell'organizzazione, è ancora in fase di strutturazione.



## VacanzASSI: vacanze in autonomia

È un progetto che prevede una vacanza in autonomia tutelata per un piccolo gruppo di ragazzi e ragazze con **Sindrome di Sotos** e di **Malan** in una località balneare, partito nell'estate del 2025.

L'obiettivo del progetto è offrire ai giovani dell'associazione la possibilità di sperimentarsi fuori dai contesti familiari abituali, vivendo un'esperienza di crescita e responsabilità in un ambiente sicuro, accogliente e inclusivo, sotto la guida di educatori professionisti e volontari.



## Progetto TOPS

È un programma scelto nel 2025 come strumento d'elezione per avviare un'adeguata proposta riabilitativa.

Mira ad aiutare ragazzi in età adolescenziale e adulta ad affrontare le problematiche organizzative, comportamentali ed emotive (afferenti al dominio neuro-cognitivo delle funzioni esecutive) nel contesto ecologico attraverso l'utilizzo della versione italiana della piattaforma **Teen Online Problem-Solving (TOPS)**.



## ASSI TV

**ASSI TV** nasce da una idea di Francesca Pucci, Consulente per la Comunicazione di ASSI Gulliver, con l'intento di mostrare come i ragazzi dell'associazione possano svolgere un lavoro strutturato diverso dai più frequenti lavori destinati alle persone con disabilità. Una redazione composta da ragazzi e ragazze con sindromi genetiche rare: la Sindrome di Sotos e la Sindrome di Malan.

Un lavoro di preparazione che si svolge on line, come pure l'intervista. Ad essere stati intervistati per primi i medici di riferimento dell'associazione, ma l'impegno e la bravura dei giovani della redazione li hanno portati a fare dei passi ulteriori, arrivando a **personaggi** al di fuori della sfera associativa.

L'attività di porre domande, di interrogare su curiosità, di conoscere meglio l'interlocutore è diventata anche inclusiva, avendo accolto in redazione diversi siblings, fratelli e sorelle dei ragazzi e delle ragazze con disabilità di ASSI Gulliver.



## Il glossario delle Sindromi di Sotos e di Malan

Nel 2021 ASSI Gulliver decide di raccogliere in un glossario le parole utilizzate dal linguaggio scientifico per descrivere con termini semplici le condizioni di salute delle persone con la Sindrome di Sotos e di Malan. Le famiglie dei bambini e ragazzi con le sindromi consegnano alle istituzioni dei loro territori in cerimonie ufficiali copia del glossario, creando conoscenza e consapevolezza della loro condizione e delle loro necessità.

Le parole, nate dalla collaborazione dei genitori con il comitato scientifico, hanno un peso. E le famiglie chiedono alle istituzioni di condividere questo carico.



## Molto non è poco

"**Molto non è poco**", è un albo illustrato di **Sabina Colloredo** e **Marco Brancato**, edito da **Carthusia Edizioni** nel 2017.

Nel 2015 vince il **Premio Ronzinante** un giovane illustratore di grande talento, Marco Brancato. I viaggi di Gulliver erano il tema del concorso. Partecipa anche il "Number One" dell'associazione: **Emanuel Boutet**, il più grande dei ragazzi Sotos, ricevendo una menzione speciale. Inizia così un dialogo tra l'associazione, l'illustratore e la casa editrice Carthusia nella figura di **Patrizia Zerbi**, la quale coinvolge la scrittrice Sabina Colloredo.

Ispirato dalle esperienze di due madri, **Rossana Burbi** e **Silvia Cerbarano**, l'albo racconta la storia di "Molto" e "Poco", per insegnare ai bambini il valore della diversità e della rarità, diventando il primo strumento con cui l'associazione promuove l'integrazione per le persone rare, soprattutto nelle scuole.



**Ai bambini  
che viaggiano  
attraverso  
mondi diversi**

## Il bilancio di salute e il metabolismo basale nella Sindrome di Malan

Si tratta di un lavoro di ricerca che la **Dott.ssa Manuela Priolo**, Direttore di Genetica Medica e di Laboratorio al Cardarelli di Napoli, sta svolgendo al **Policlinico Gemelli** di Roma grazie alla collaborazione con il **Prof. Giuseppe Zampino**, Coordinatore Centro Malattie Rare al Gemelli, incentrato sul funzionamento del metabolismo nei pazienti con Sindrome di Malan.

Attraverso esami specifici si sta cercando di individuare la causa della maggiore spesa energetica a riposo acclarata. Lo studio ha l'ambizione di trovare un biomarcatore sentinella, che possa essere preso in considerazione per evitare possibili decadimenti fisici e cognitivi.

Il progetto è sostenuto con i fondi del PNRR MR2-2022-1237646 finanziato da European Union Next Generation.

# Futuro in cammino





come puoi  
aiutare

COME PUOI AIUTARE

UNISCITI ALLA RETE DI ASSI GULLIVER

COME PUOI AIUTARE

UNISCITI ALLA RETE DI ASSI GULLIVER

## Unisciti alla rete di ASSI Gulliver

Per sostenere i progetti di ASSI Gulliver è possibile fare una **donazione diretta** con un bonifico e donare il **5xmille** al momento della dichiarazione dei redditi.

Il supporto è anche parlare di ASSI Gulliver, diffondere le notizie delle iniziative dell'associazione e condividere i contenuti pubblicati online sui social.

### **BENEFICIARIO:** ASSI GULLIVER

Associazione Sindrome di Sotos Italia APS

**IBAN:** IT92 K03069 096061 00 00 00 69924

Intesa Sanpaolo Spa  
FILIALE TERZO SETTORE MILANO 05000  
Largo B. Belotti snc – 20121 Milano

**BIC:** BCITITMM



Fai una donazione con PayPal

Seguici



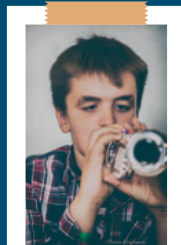
# passi da gigante

Contribuisci alle attività  
di ASSI Gulliver!

Dona il 5 PER MILLE  
C.F. 97631820152

**A.S.S.I. Gulliver Associazione  
Sindrome di Sotos Italia APS**  
è un'associazione di promozione  
sociale iscritta al **RUNTS** (Registro  
Unico Nazionale Terzo Settore)  
con Decreto Dirigenziale della  
Città Metropolitana di Milano  
Raccolta Generale n° 5589 del  
28/07/2022 Fasc. n. 8.5/2022/230.  
Numero di Repertorio 41855.

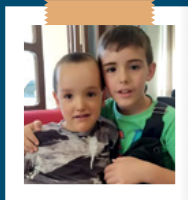
# Album di famiglia



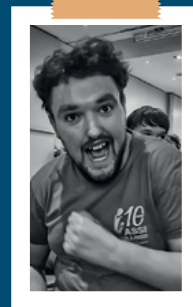
Le nostre non sono solo fotografie ma sorrisi, mani tese, conquiste e momenti condivisi.



STUPORE



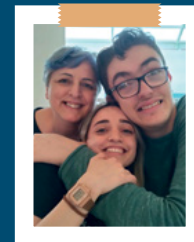
TI VEDO 😊



Ogni volto ritratto racconta una storia unica, ma intrecciata con quella degli altri – come fili diversi di un unico, colorato tessuto.

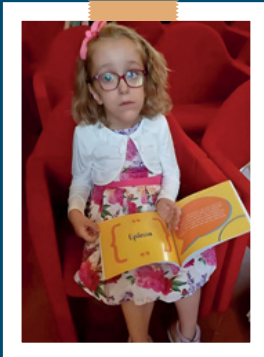
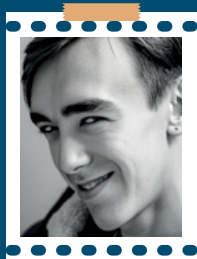
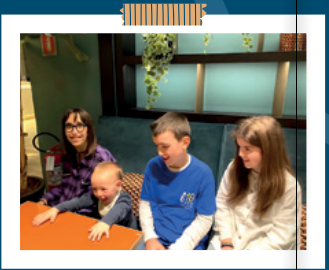


ASSI Gulliver non è solo un'associazione: è una famiglia che cresce ogni giorno, fatta di relazioni, accoglienza e cammini comuni.

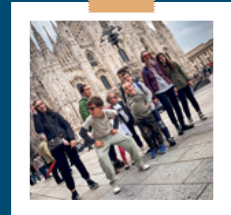
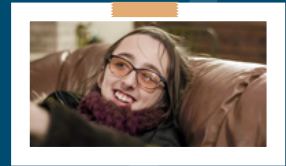
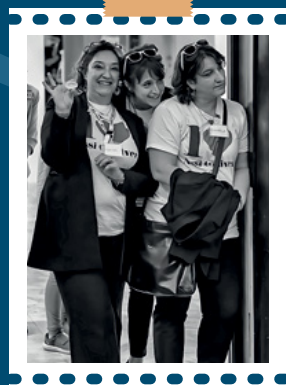
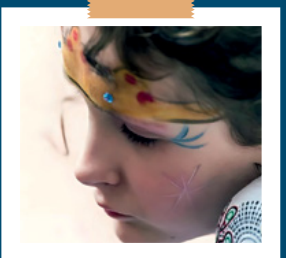




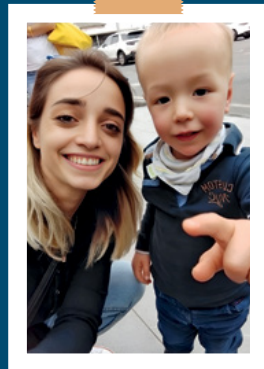
I ragazzi e le ragazze di ASSI Gulliver in un momento di condivisione con il Dott. Domenico Coviello.



Nel corso degli anni, ASSI Gulliver ha accompagnato centinaia di ragazzi in esperienze indimenticabili, viaggiando in tutta Italia ma anche oltre confine. Ogni tappa è stata occasione di crescita e condivisione.



## ai rari le cose rare



ABBRACCIAMI!!

# ASSI GULLIVER COLLABORA CON



Ass. Italiana Sindrome di  
Beckwith - Wiedemann  
[www.aibws.org](http://www.aibws.org)



Ass. di Promozione Sociale Rts  
Una vita speciale APS  
[www.rubinstein-taybi.it](http://www.rubinstein-taybi.it)



MSF Malan Syndrome  
Foundation  
[www.malansyndrome.org/it](http://www.malansyndrome.org/it)



SSSA Sotos Syndrome  
Support Association  
[www.sotossyndrome.org](http://www.sotossyndrome.org)



Inventure Associazione  
[www.associazioneinventure.org](http://www.associazioneinventure.org)



Asociacion Sindrome  
de Malan Espana  
[www.sindromedemalan.org](http://www.sindromedemalan.org)



AESS Asociacion Espanola  
Sindrome De Sotos  
[www.asociacionsotos.org](http://www.asociacionsotos.org)



IF life design  
[www.iflifedesign.com](http://www.iflifedesign.com)



## ASSI GULLIVER APS

Via Saragat, 6 - 20128 Milano

340.3383967 / 339.6667170

[www.assigulliver.it](http://www.assigulliver.it) / [info@assigulliver.it](mailto:info@assigulliver.it)

### La nostra rete

LA NOSTRA ASSOCIAZIONE FA PARTE DELLE:



ASSOCIAZIONI  
IN RETE  
FONDAZIONE TELETHON

Associazione federata a

**ÜNAMO**  
Federazione Italiana Malattie Rare

