

Da: Rosaria Vavassori - A.I.S.EA [info@aiseaonlus.org]

Inviato: mercoledì 27 marzo 2013 19.20

A: famiglie, soci, sostenitori e collaboratori di A.I.S.EA Onlus

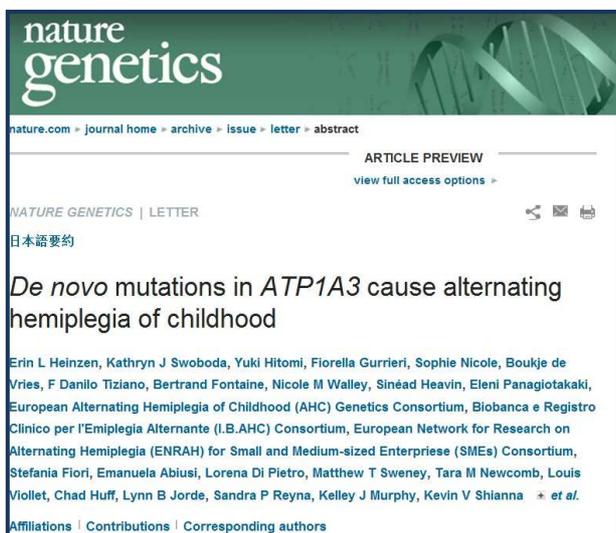
Oggetto: Emiplegia Alternante AHC - Aggiornamento e Auguri!!!

**EMIPLEGIA ALTERNANTE – AHC
MALATTIA NEUROLOGICA MOLTO RARA
AD ESORDIO INFANTILE, CRONICA ED INVALIDANTE
NON ANCORA RICONOSCIUTA IN ITALIA
E NON ANCORA PRESA IN CARICO DAL SERVIZIO SANITARIO NAZIONALE**

**AGGIORNAMENTO del 27 Marzo 2013
da parte di A.I.S.EA Onlus
Associazione Italiana per la Sindrome di Emiplegia Alternante**

**INDIVIDUATA LA CAUSA GENETICA DELL'EMIPLEGIA ALTERNANTE:
si tratta di un gruppo di mutazioni specifiche nel gene ATP1A3**

Dopo la prima pubblicazione su Nature Genetics dei risultati di una ricerca collaborativa internazionale, riguardo all'individuazione del gene ATP1A3 come responsabile primario dell'Emiplegia Alternante, nuove pubblicazioni da parte di altri gruppi di ricerca confermano il risultato nella propria casistica di pazienti, in Germania e in Giappone.



“De novo mutations in ATP1A3 cause alternating hemiplegia of childhood”
(Nature Genetics, Luglio 2012)

<http://www.nature.com/doi/10.1038/ng.2358>

THE LANCET Neurology

Search for in All Fields

Home | Journals | Specialties | Clinical | Global Health | Multimedia | Conferences | Information for |

The Lancet Neurology, Volume 11, Issue 9, Pages 764 - 773, September 2012
doi:10.1016/S1474-4422(12)70182-5 [Cite or Link Using DOI](#) < [Previous Article](#) | [Next Article](#) >

This article can be found in the following collections: Genetics & Genomics; Neurology (Movement disorders, Paediatric neurology); Paediatrics (Paediatric neurology)
Published Online: 29 July 2012

Heterozygous de-novo mutations in *ATP1A3* in patients with alternating hemiplegia of childhood: a whole-exome sequencing gene-identification study

Hendrik Rosewich MD [§], Holger Thiele MD [§], Andreas Ohlenbusch PhD [§], Ulrike Maschke MD [§], Janine Altmüller MD [§], Peter Frommolt PhD [§], Birgit Zirn PhD [§], Friedrich Ebinger MD [§], Prof Hartmut Siemes MD [§], Prof Peter Nürnberg PhD [§], Prof Knut Brockmann MD [§] [✉], Prof Jutta Gärtner MD [§]

Summary

“Heterozygous de-novo mutations in *ATP1A3* in patients with alternating hemiplegia of childhood”
(The Lancet, Luglio 2012)

[http://www.thelancet.com/journals/laneur/article/PIIS1474-4422\(12\)70182-5/fulltext#article_upsell](http://www.thelancet.com/journals/laneur/article/PIIS1474-4422(12)70182-5/fulltext#article_upsell)

PLOS ONE Articles For Authors About Us Search

OPEN ACCESS PEER-REVIEWED 938 VIEWS

RESEARCH ARTICLE

Identification of *ATP1A3* Mutations by Exome Sequencing as the Cause of Alternating Hemiplegia of Childhood in Japanese Patients

Atsushi Ishii, Yoshiaki Saito, Jun Mitsui, Hiroyuki Ishiura, Jun Yoshimura, Hidee Arai, Sumimasa Yamashita, Sadami Kimura, Hirokazu Oguni, Shinichi Morishita, Shoji Tsuji, Masayuki Sasaki, Shinichi Hirose [✉]

Article About the Authors Metrics Comments Related Content Download Print

“Identification of *ATP1A3* Mutations by Exome Sequencing as the Cause of Alternating Hemiplegia of Childhood in Japanese Patients”
(PLOS ONE, Febbraio 2013)

<http://www.plosone.org/article/info%3Adoi%2F10.1371%2Fjournal.pone.0056120>

A.I.S.EA ha contribuito grandemente alla prima ricerca collaborativa internazionale che ha individuato il gene *ATP1A3*, sia finanziando il lavoro dei ricercatori del Servizio di Genetica Medica dell'Università Cattolica di Roma, sia mettendo a disposizione la più ampia casistica di pazienti da studiare attraverso la Biobanca e il Registro Clinico I.B.AHC www.ibahc.org

MESSO A PUNTO IL MODELLO MURINO DELL'EMIPLEGIA ALTERNANTE

Dopo l'individuazione del gene *ATP1A3* come responsabile dell'Emiplegia Alternante, la ricerca sta facendo passi da gigante verso la messa a punto di una cura efficace! E' già pronto il modello murino per studiare il (mal)funzionamento delle mutazioni specifiche nel gene *ATP1A3* che causano l'Emiplegia Alternante: si tratta, cioè, di un topo prodotto in laboratorio con queste specifiche mutazioni nel gene *ATP1A3* e con gli stessi sintomi clinici della malattia.

“Alternating Hemiplegia of Childhood-Related Neural and Behavioural Phenotypes in *Na(+),K(+)-ATPase α3* Missense Mutant Mice”
(PLOS One, Marzo 2013)

<http://www.plosone.org/article/info%3Adoi%2F10.1371%2Fjournal.pone.0060141>

PLOS ONE Articles For Authors About Us Search

OPEN ACCESS PEER-REVIEWED 599 VIEWS

RESEARCH ARTICLE

Alternating Hemiplegia of Childhood-Related Neural and Behavioural Phenotypes in *Na⁺,K⁺-ATPase α3* Missense Mutant Mice

Greer S. Kirshenbaum, Neil Dawson, Jonathan G. L. Mullins, Tom H. Johnston, Mark J. Drinkhill, Ian J. Edwards, Susan H. Fox, Judith A. Pratt, Jonathan M. Brothchie, John C. Roder, Steven J. Clapcote [✉]

Article About the Authors Metrics Comments Related Content Download Print

 **A.I.S.EA Onlus**

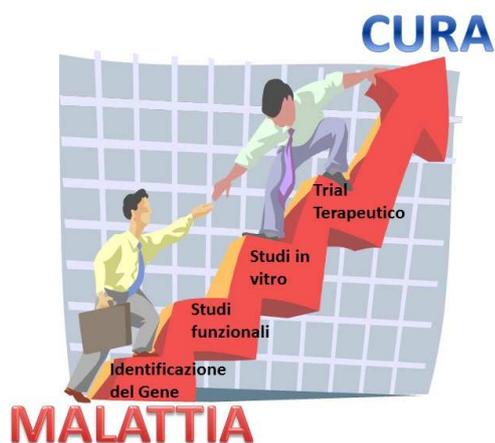
Associazione Italiana per la Sindrome di Emiplegia Alternante

Codice Fiscale 94017520134

Via Sernovella, 37 - 23878 Verderio Superiore (LC)

Tel e Fax 039 95 180 46

E-mail info@aiseaseonlus.org Sito Web www.aiseaseonlus.org



Anche la seconda tappa del cammino della ricerca verso una cura per l'Emiplegia Alternante sta quindi per essere pienamente conquistata (vedi figura a sinistra), e in tempi velocissimi!!

Tutto questo lavoro della ricerca può proseguire a ritmi così serrati, grazie anche al notevole sostegno economico e logistico della rete internazionale delle associazioni dei pazienti; in Italia, A.I.S.EA ha appena erogato un ulteriore finanziamento al gruppo di ricercatori di Roma e continua a collaborare con tutti i principali centri clinici di riferimento per l'inclusione di sempre nuovi pazienti nella ricerca e per la realizzazione di nuovi studi clinici e strumentali.

AVVIATA LA SECONDA FASE DI RACCOLTA DATI PER LO STUDIO INTERNAZIONALE SULLA CORRELAZIONE GENOTIPO-FENOTIPO NELL'EMIPLEGIA ALTERNANTE

Il Consorzio Internazionale per la Ricerca sull'Emiplegia Alternante, formatosi durante la prima ricerca collaborativa che ha portato all'individuazione del gene ATP1A3, ha avviato all'inizio dell'anno un nuovo studio internazionale per correlare le varie mutazioni del gene ATP1A3 con le manifestazioni cliniche dell'Emiplegia Alternante. Obiettivo dello studio è di determinare se ad ogni singola mutazione (genotipo) corrisponde uno specifico quadro clinico (fenotipo), in termini di gravità e di tipologia dei sintomi.

Numerosi centri clinici e laboratori genetici in Europa, Stati Uniti e Australia, stanno partecipando a questo studio, permettendo così di studiare una casistica di pazienti davvero ampia.

Per l'Italia, sono coinvolti i Centri Clinici rappresentati nel Comitato Scientifico di A.I.S.EA e i ricercatori genetici che collaborano con l'associazione; tutti i pazienti inseriti nella Biobanca e Registro Clinico I.B.AHC sono inclusi nello studio.

La fase di raccolta dati clinici e genetici, secondo un protocollo sviluppato appositamente per lo studio, è stata avviata in questi giorni. Il progetto è coordinato dal professor Alexis Arzimanoglou degli Ospedali Civili di Lione; la presidente di A.I.S.EA, Rosaria Vavassori si sta occupando della direzione del progetto e del supporto tecnico per la gestione dei dati.

SECONDO SIMPOSIO INTERNAZIONALE SUL GENE ATP1A3 NELL'EMIPLEGIA ALTERNANTE (Roma, 23 e 24 Settembre 2013)

Il Primo Simposio Internazionale, svoltosi a Bruxelles nel Dicembre 2012, è stato un vero successo e ha permesso ai ricercatori e ai pazienti intervenuti di rafforzare la propria alleanza e di avviare nuove fruttuose collaborazioni per nuovi progetti di ricerca sull'Emiplegia Alternante, mettendo a frutto la nuova conoscenza appena conquistata con l'individuazione del gene ATP1A3; a breve verranno pubblicati gli atti di questo primo importante evento scientifico.

Il Secondo Simposio Internazionale sul Gene ATP1A3 si terrà a Roma nei giorni 23 e 24 Settembre, organizzato dal Servizio di Genetica Medica dell'Università Cattolica di Roma e da A.I.S.EA, in collaborazione con i ricercatori della Duke University e con le altre principali associazioni di pazienti all'estero.

Obiettivo di questo secondo Simposio sarà di presentare i nuovi progressi della ricerca, promuovere la nascita di nuove collaborazioni e coinvolgere nuovi gruppi di ricerca nello studio dell'Emiplegia Alternante. Trovate allegata qui la locandina dell'evento; il programma dettagliato sarà disponibile a breve, e contestualmente saranno aperte le registrazioni. **Segnatevi la data!!!**



Associazione Italiana per la Sindrome di Emiplegia Alternante

Codice Fiscale 94017520134

Via Sernovella, 37 - 23878 Verderio Superiore (LC)

Tel e Fax 039 95 180 46

E-mail info@aiseaonlus.org Sito Web www.aiseaonlus.org



Aiuta la ricerca per
l'Emiplegia Alternante
Dona ad A.I.S.EA il tuo
5xMille

Codice Fiscale
94017520134



A.I.S.EA Onlus

Associazione Italiana per la Sindrome di Emiplegia Alternante
Via Sernovella, 37
23878 Verderio Superiore (LC)
Codice Fiscale 94017520134

Tel. e Fax 039 95 180 46
Sito Web www.aiseaonlus.org
Email info@aiseaonlus.org

I.B.AHC Biobanca e Registro Clinico per l'Emiplegia Alternante
un servizio per lo sviluppo della ricerca sull'Emiplegia Alternante
progettato, finanziato e coordinato da A.I.S.EA Onlus
in collaborazione con il suo Comitato Scientifico
Sito Web www.ibahc.org

I.B.AHC - Biobanca e Registro Clinico per l'Emiplegia Alternante
un servizio per lo sviluppo della ricerca su questa malattia rara.

