



# A.I.S.EA Onlus

*Sostegno alle famiglie e sostegno alla ricerca  
Network Internazionale dei Pazienti*

---

## **Rosaria Vavassori**

Presidente di A.I.S.EA – Associazione Italiana per l'Emiplegia Alternante  
Coordinatore del Progetto

**I.B.AHC – Biobanca e registro Clinico per l'Emiplegia Alternante**

[www.ibahc.org](http://www.ibahc.org)

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

Associazione Italiana per la Sindrome di Emiplegia Alternante

[www.aisea.org](http://www.aisea.org)

---



# A.I.S.EA Onlus

## Associazione Italiana per l'Emiplegia Alternante

---

- A.I.S.EA – Associazione Italiana per la Sindrome di Emiplegia Alternante è un'associazione non a scopo di lucro fondata nel 1999
- La sede nazionale è a Verderio Superiore (LC)
- Attualmente raggruppa 115 soci effettivi, soprattutto genitori e parenti di ragazzi affetti da Emiplegia Alternante
- In Italia attualmente ci sono 48 casi conosciuti di Emiplegia Alternante (età media 20 anni, età massima 48 anni) + 2 nuovi casi la cui diagnosi non è ancora stata confermata



# A.I.S.EA Onlus

## Il Consiglio Direttivo

---

- Il Consiglio Direttivo è composto da cinque genitori:
  - **Rosaria Vavassori** (Lecco), mamma di Alberto(19),  
Presidente
  - **Laura Margherita** (Roma), mamma di Germana (26), Vice  
Presidente
  - **Vittorino Bocchi** (Milano), papà di Emanuele (26),  
Consigliere,
  - **Filippo Franchini** (Varese), papà di Lorenzo (11), Consigliere
  - **Michele Zangari** (Genova), papà di Alessio (10), Consigliere
- **Nicolò Bona** (Milano), nonno di Samuele (14), è il nostro  
Segretario e Tesoriere



# A.I.S.EA Onlus

## Il Comitato Scientifico

---

- Prof. **Maurizio Clementi**, Servizio di Genetica Medica – Università di PADOVA
- Dr. **Giuseppe Gobbi**, Unità di Neuropsichiatria Infantile - Ospedale Maggiore, BOLOGNA
- Dr. **Tiziana Granata**, Divisione di Neuropsichiatria Infantile – Istituto Neurologico C. Besta, MILANO
- Prof. **Giovanni Neri**, Istituto di Genetica Clinica – Università Cattolica, ROMA
- Prof. **Edvige Veneselli**, Divisione di Neuropsichiatria Infantile - Istituto G. Gaslini, GENOVA
- Prof. **Federico Vigevano**, Divisione di Neurologia – Ospedale Pediatrico “Bambino Gesù”, ROMA
- Dr. **Claudio Zucca**, Unità di Neurofisiopatologia - Istituto Scientifico E. Medea, Bosisio Parini (LC)



## A.I.S.EA Onlus I Consulenti

---

- Dottor **Nardo Nardocci** (disturbi del movimento),  
Divisione di Neuropsichiatria Infantile – Istituto  
Neurologico C. Besta, MILANO
- Professoressa **Fiorella Gurrieri** (dismorfologia), Istituto  
di Genetica Clinica – Università Cattolica, ROMA
- Dottor **Renato Borgatti** (neuropsicologia e  
riabilitazione) Reparto di Neuroriabilitazione 1 –  
Istituto “E.Medea – La Nostra Famiglia”, Bosisio Parini  
(LC)



# A.I.S.EA Onlus

## Due obiettivi principali da raggiungere

Sviluppo della **ricerca** delle cause della malattia e di una cura specifica e risolutiva .....

*Obiettivo a lungo termine*



Entrambi questi obiettivi sono importanti per le famiglie e sono perseguiti in parallelo

Migliore **qualità di vita**: assistenza socio-sanitaria, autonomia, integrazione

*Obiettivi a breve-medio termine*



## **A.I.S.EA Onlus Attività Ordinarie**

---

- Diffusione di notizie
- Partecipazione a Convegni Medici e sponsorizzazioni per interventi sulla Emiplegia Alternante
- Organizzazione di Meeting associativi per famiglie e medici e di workshop di formazione e divulgazione
- Raccolta Fondi



# A.I.S.EA Onlus

## Attività Ordinarie: informazione e comunicazione

- Un Sito Web ufficiale  
[www.aisea.org](http://www.aisea.org)
- Blog A.I.S.EA  
<http://blog.aisea.org>
- Una pagina A.I.S.EA su Facebook  
[www.facebook.com/aiseaonlus](http://www.facebook.com/aiseaonlus)
- Un Giornalino pubblicato una volta all'anno





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

## **Attività Ordinarie: informazione e comunicazione**

---

**«Mi piace correre e giocare»**

Spot pubblicitario da far trasmettere su radio e TV  
sia locali che nazionali



<http://www.youtube.com/watch?v=CUklHrwHxhM>



# A.I.S.EA Onlus

## Meeting delle Famiglie e Convegni Scientifici

---

- Meeting delle Famiglie AREA SUD (Cosenza, 23 Ottobre 2010)
- Meeting delle Famiglie AREA NORD (Milano, 6 Novembre 2010)
- Meeting Nazionale delle Famiglie A.I.S.EA (Roma, 26 – 27 March 2011)
- **Workshop Internazionale sull'Emiplegia Alternante** (Genova, 11 Novembre 2011)
- Assemblea Nazionale (Roma, 19 – 20 Aprile 2012)



# A.I.S.EA Onlus

## Meeting delle Famiglie e Convegni Scientifici

---

Meeting delle Famiglie Area SUD

Frascineto (CS), 23 Ottobre 2010

<http://blog.aisea.org/articolo.asp?articolo=43>





# A.I.S.EA Onlus

## Meeting delle Famiglie e Convegni Scientifici

---



Meeting delle Famiglie Area NORD

MILANO, 6 Novembre 2010

<http://blog.aisea.org/articolo.asp?articolo=48>



# A.I.S.EA Onlus

## Meeting delle Famiglie e Convegni Scientifici



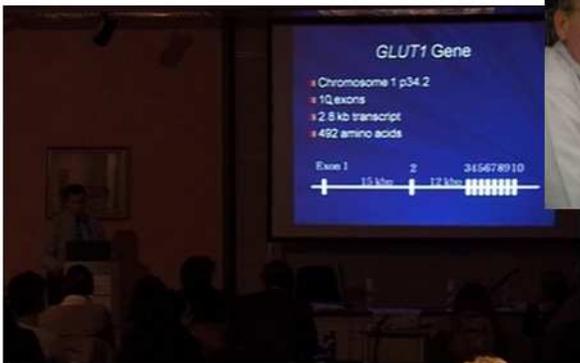
Meeting Nazionale delle Famiglie A.I.S.EA  
Roma, 26 – 27 Marzo 2011

<http://blog.aisea.org/storico.asp?s=Meeting+AISEA+2011>



# A.I.S.EA Onlus

## Meeting delle Famiglie e Convegni Scientifici



Workshop Internazionale sull'Emiplegia Alternante (Genova, 11 Novembre 2011)

<http://blog.aisea.org/storico.asp?s=Workshop+Internazionale+AHC+2011>

# A.I.S.EA Onlus

## Meeting delle Famiglie e Convegni Scientifici

### Simposio Internazionale

#### "Il Gene ATP1A3 nell'Emiplegia Alternante: dalle mutazioni ai farmaci"

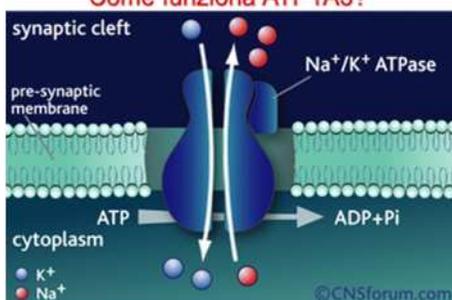
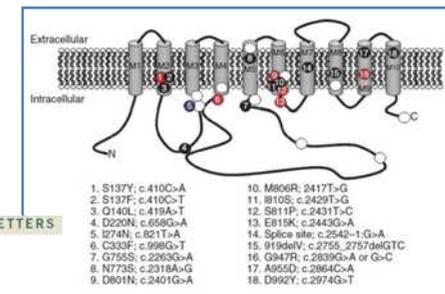
- Organizzato per individuare le nuove linee di ricerca internazionale dopo l'individuazione del gene ATP1A3 per l'Emiplegia Alternante
- A.I.S.EA è uno degli sponsor principali
- Molti dei ricercatori e medici italiani che collaborano con A.I.S.EA saranno presenti come relatori e come partecipanti

 **enrah**  
EUROPEAN NETWORK FOR RESEARCH ON ALTERNATING HEMIPLEGIA

SYMPOSIUM  
**ATP1A3 IN DISEASE**  
FROM GENE MUTATIONS TO NEW TREATMENTS

 DukeHealth.org

Come funziona ATP1A3? Brussels, Belgium, 10 - 11 December 2012



nature  
genetics

#### De novo mutations in ATP1A3 cause alternating hemiplegia of childhood

Alternating hemiplegia of childhood (AHC) is a rare, severe neurodevelopmental syndrome characterized by recurrent hemiplegic episodes and distinct neurological manifestations. AHC is usually a sporadic disorder and has unknown etiology. We used exome sequencing of seven patients with AHC and their unaffected parents to identify *de novo* nonsynonymous mutations in ATP1A3 in all seven individuals. In a subsequent sequence analysis of ATP1A3 in 98 other patients with AHC, had occurred *de novo* in the seven patients for whom parental DNA was available. The ATP1A3 mutations included five distinct nonsynonymous mutations, one of which was found in four patients with AHC (Supplementary Table 1). To further investigate ATP1A3 in the two unexplained AHC probands, we looked for structural variants in the genome-wide sequence data, and we Sanger sequenced the protein-encoding exons to find single-nucleotide and insertion-deletion variants; neither analysis identified candidate causal ATP1A3

# A.I.S.EA Onlus Raccolta Fondi



## Raccolta Fondi

- 5xMille
- Bomboniere Solidali per Matrimoni, Battesimi e Prime Comunioni

**GAIÀ**  
Santo Battesimo, .....



*in occasione del mio Battesimo  
insieme a mamma e papà  
ho deciso di fare un gesto d'amore donando  
la somma destinata alle bomboniere  
all'associazione A.I.S.EA Onlus  
contribuendo così ad aiutare tutti i bambini e ragazzi  
che soffrono per questa rara malattia,  
chiamata Emiplegia Alternante*

  
Associazione Italiana per la Sindrome di Emiplegia Alternante  
[www.aisea.org](http://www.aisea.org)



*Lopes Francesco Paolo  
Prima Comunione, 6 Giugno 2010*

*In occasione della mia Prima  
Comunione, anch'io voglio donare un  
gesto d'amore, per cui la somma  
destinata alle bomboniere andrà  
all'associazione A.I.S.EA,  
per aiutare i bambini che soffrono  
per l'Emiplegia Alternante*

  
Associazione Italiana per la Sindrome di Emiplegia Alternante  
[www.aisea.org](http://www.aisea.org)

**Elisa e Roberto**  
29 Maggio 2010

*In occasione del nostro matrimonio,  
abbiamo deciso di fare un gesto d'amore  
donando la somma destinata alle bomboniere  
all'associazione A.I.S.EA Onlus contribuendo  
così ad aiutare tutti i bambini e i ragazzi  
che soffrono a causa di questa rara malattia,  
chiamata Emiplegia Alternante*

A.I.S.EA Onlus  
Associazione Italiana per la Sindrome di Emiplegia Alternante  
[www.aiseaonlus.org](http://www.aiseaonlus.org)



<http://blog.aisea.org/storico.asp?s=Raccolta+Fondi>



# A.I.S.E.A Onlus - Raccolta Fondi

<http://blog.aisea.org/storico.asp?s=Raccolta+Fondi>

Raccolta Fondi realizzata dalle famiglie e dagli amici in tutte le Regioni d'Italia





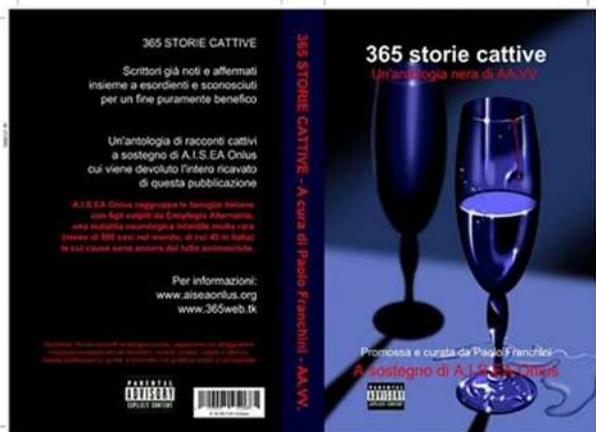
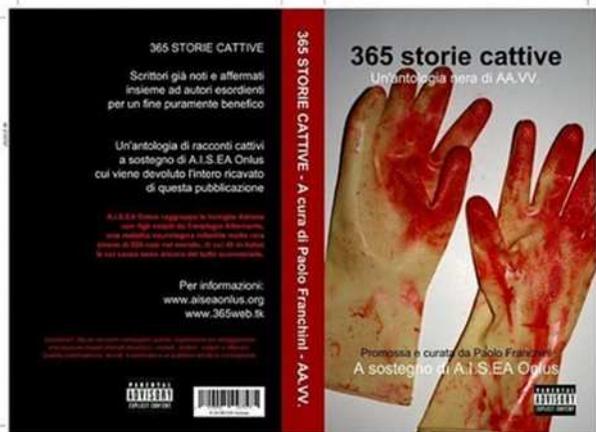
# A.I.S.EA Onlus Raccolta Fondi

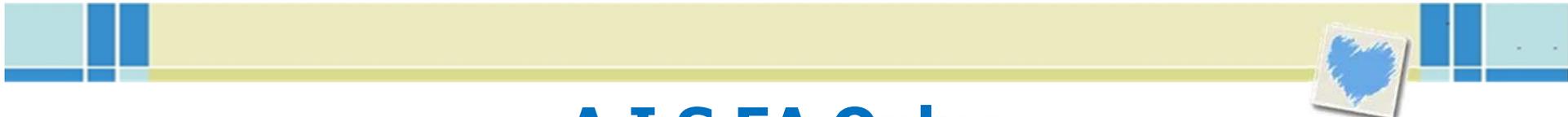
Raccolta Fondi realizzata dalle famiglie e dagli amici

## “365 Storie Cattive” un’antologia noir

Il ricavato della sua vendita è  
destinato ad A.I.S.EA

[www.365web.tk](http://www.365web.tk)





# A.I.S.EA Onlus

## Qualità di Vita: migliorare l'assistenza

---

- Pubblicazione del **Libro Bianco per la Conoscenza e la Gestione dell'Emiplegia Alternante** (in Italiano, in Inglese e in Spagnolo dall'associazione AESHA)
- Pubblicazione delle **Linee Guida Nazionali** per l'Assistenza alle Persone Affette da Emiplegia Alternante e alle loro Famiglie
- Campagna di Iniziative per il riconoscimento dell'Emiplegia Alternante come Malattia Rara da parte del Ministero della Salute (DM 279/01)

<http://dirittinonregaliperimalatirari.blogspot.com>

<http://blog.aisea.org/storico.asp?s=Malattie+Rare+non+Riconosciute>





# A.I.S.EA Onlus

## Qualità di Vita: Libro Bianco per l'Emiplegia Alternante



Una guida pratica per  
la conoscenza e la  
gestione della malattia

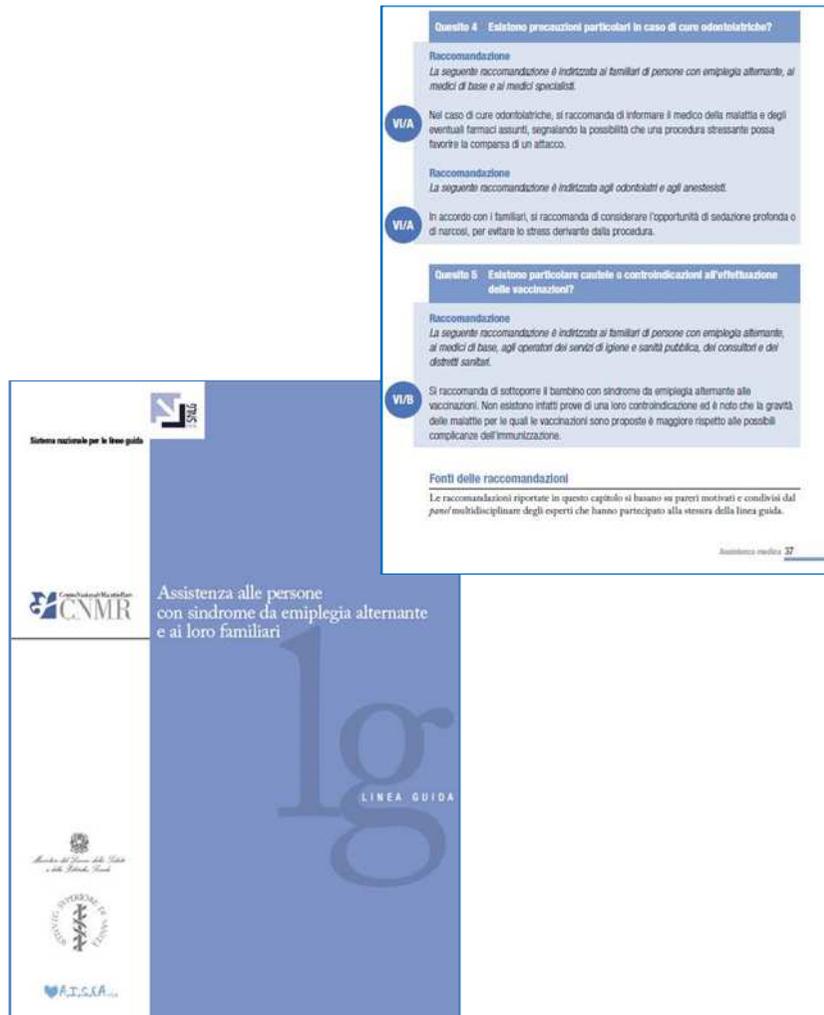
Scritto da membri del  
Comitato Scientifico in  
collaborazione con le  
famiglie di A.I.S.EA

Adattato e tradotto dall'associazione spagnola AESHA in collaborazione  
con i propri medici



# A.I.S.EA Onlus

## Qualità di Vita: Linee Guida per l'Emiplegia Alternante



Programma Nazionale Linee Guida Istituto  
Superiore di Sanità

## Linee Guida per l'Assistenza alle Persone con Sindrome di Emiplegia Alternante e ai loro Familiari

Pubblicato da

1. Ministero della Salute
2. Istituto Superiore di Sanità
3. A.I.S.EA Onlus

[http://www.snlg-iss.it/lgmr\\_emiplegia\\_alternante](http://www.snlg-iss.it/lgmr_emiplegia_alternante)



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

## **Qualità di Vita: autonomia ed assistenza**

---

### **Bandi di Finanziamento A.I.S.EA 2010 - 2011 per l'assistenza e l'autonomia**

- Un Regolamento definito dal Consiglio Direttivo e approvato dall'Assemblea dei Soci di A.I.S.EA
- Progetti Individuali presentati dalle famiglie e approvati dal Consiglio Direttivo
- Contributi economici per l'assistenza personale (sanitaria, educativa, riabilitativa, psicoterapeutica, ...) e per l'acquisto di beni materiali (ausili per la mobilità e la visione, computer per finalità didattiche ed educative)



# A.I.S.EA Onlus

## Qualità di Vita: autonomia ed assistenza

### Bandi di Finanziamento A.I.S.EA 2010 - 2011 per l'assistenza e l'autonomia

- 42 progetti finanziati in due anni (partecipazione a centri estivi, viaggi all'estero in autonomia, corsi sportivi, corsi di recitazione, personal computer da usare a casa e a scuola...)





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

# **Qualità di Vita: Servizio di Assistenza Sociale**

---

- Indagini per ottenere una migliore descrizione dei problemi e dei bisogni reali delle famiglie
- Punto di informazione e di consulenza per le famiglie
- Supporto alla definizione di un progetto educativo individuale e di vita e alla sua realizzazione attraverso il coinvolgimento dei servizi socio-sanitari territoriali (una sorta di case-manager per favorire l'approccio multidisciplinare alla presa in carico necessario per questa malattia rara e complessa)
- Affidato ad un assistente sociale professionista



## A.I.S.EA Onlus Ricerca

---

**L'altro obiettivo principale per A.I.S.EA è lo sviluppo della ricerca sull'Emiplegia Alternante**

- **coinvolgendo attivamente** e in modo paritetico i pazienti, i medici e tutti i ricercatori interessati alla malattia
- **finanziando** progetti di ricerca
- fornendo i **dati clinici** e i **campioni biologici** del maggior numero di pazienti con diagnosi validata a tutti i gruppi di ricerca, in Italia e all'estero
- organizzando e sostenendo la **partecipazione delle famiglie** italiane a studi clinici e ricerche



## A.I.S.EA Onlus Ricerca

---

- Finanziamento e Supporto a molti progetti di ricerca, clinici e genetici
- Partecipazione al progetto finanziato dall'Unione Europea nEUroped [www.neuroped.eu](http://www.neuroped.eu) e socio attivo di ENRAH - Network Europeo per la Ricerca sull'Emiplegia Alternante [www.enrah.net](http://www.enrah.net)
- Ideazione, finanziamento e coordinamento del progetto **I.B.AHC Biobanca e Registro Clinico per l'Emiplegia Alternante** (2004 - 2012) [ww.ibahc.org](http://ww.ibahc.org)

## Alcuni dei più recenti progetti di ricerca sostenuti da A.I.S.EA

- Studio del Blink Reflex (Roma, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù)
- Studio del Flusso Ematico cerebrale con Sonografia Doppler (Genova, Istituto G. Gaslini)
- Analisi Genomica con CGH-Array (Roma, Istituto CSS-Mendel)
- Sequenziamento dell'Esoma (Roma, Università Cattolica - Policlinico Gemelli, Istituto di Genetica Clinica, in collaborazione con altri Centri del Consorzio Genetico Europeo)
- Individuazione del Gene Responsabile dell'Emiplegia Alternante (ATP1A3 - tramite partecipazione a una ricerca internazionale <http://blog.aisea.org/storico.asp?s=Il+Gene+dell%27Emiplegia+Alternante> )



## A.I.S.EA Onlus Sostegno alla Ricerca

---

- **I.B.AHC – Biobanca e Registro Clinico per l'Emiplegia Alternante** [www.ibahc.org](http://www.ibahc.org) è un progetto finanziato e coordinato da A.I.S.EA Onlus, in collaborazione con il suo Comitato Scientifico e con il Laboratorio di Genetica Biomolecolare dell'Istituto Scientifico "E. Medea"
- **I.B.AHC** è composto da due depositi principali, il **Registro Clinico** e la **Banca Biologica** (Biobanca), progettati per raccogliere, organizzare, conservare e condividere sia i **dati clinici** sia i **campioni biologici** (DNA, RNA e Linee Cellulari) dei pazienti affetti da Emiplegia Alternante.

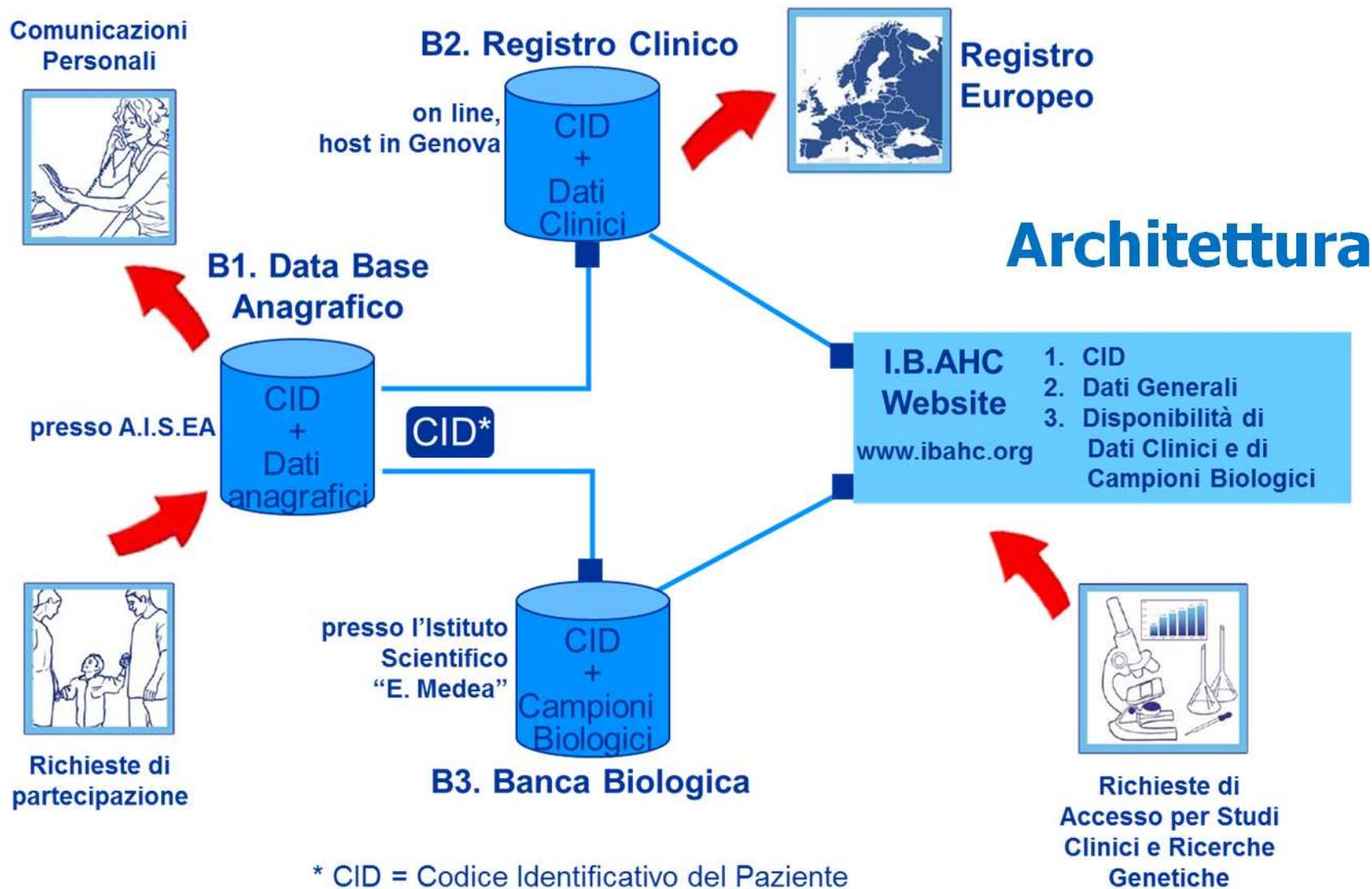
I.B.AHC - Biobanca e Registro Clinico per l'Emiplegia Alternante  
un servizio per lo sviluppo della ricerca su questa malattia rara.





# A.I.S.EA Onlus

## Sostegno alla Ricerca: il progetto I.B.AHC





# A.I.S.EA Onlus

## Sostegno alla Ricerca: il progetto I.B.AHC

43 casi validati attualmente disponibili, completi dei loro dati clinici e campioni biologici. La lista dei casi disponibili viene mantenuta aggiornata sul **sito pubblico I.B.AHC** [www.ibahc.org](http://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.

**I.B.AHC**  
**BIOBANCA E REGISTRO CLINICO PER L'EMIPLEGIA ALTERNANTE**  
**ELENCO DEI CODICI DISPONIBILI AL 30 APRILE 2012**

Codice Famiglia	CID	Anno di nascita	Sesso	Dati Clinici	DNA	Familiarità*	DNA familiari
0002	XIT0001	1978	F	Completi	SI	S	Madre-Padre
0003	XIT0002	1993	M	Completi	SI	S	Madre-Padre
0006	XIT0007	1998	M	Completi	SI	S	Madre-Padre
0007	XIT0011	1972	M	Completi	SI	S	Madre-Padre
0008	XIT0015	2001	F	Completi	SI	S	Madre-Padre
0009	XIT0018	1992	F	Completi	SI	S	Madre-Padre
0011	XIT0023	1976	F	Completi	SI	S	Madre-Padre
0010	XIT0027	2001	M	Completi	SI	S	Madre-Padre
0012	XIT0028	1984	F	Completi	SI	S	Madre-Padre
0013	XIT0032	1991	F	Completi	SI	S	Madre
0014	XBA0036	1995	F	Completi	SI	S	Madre-Padre
0015	XIT0040	1992	M	Completi	SI	S	Madre-Padre
0016	XIT0044	1997	F	Parziali	NO	S	-
0017	XIT0048	1998	M	Completi	SI	S	Madre-Padre
0018	XIT0052	1986	F	Completi	SI	S	Madre
0019	XIT0055	2002	M	Completi	SI	S	Madre-Padre
0020	XIT0060	1986	M	Completi	SI	S	Madre-Padre
0021	XIT0064	2000	M	Completi	SI	S	-
0022	XIT0067	1989	F	Completi	SI	S	-
0023	XIT0071	1986	F	Parziali	SI	S	-
0025	XIT0079	1991	F	Completi	SI	S	-
0024	XAL0075	1999	M	Parziali	SI	S	Madre-Padre
0026	XIT0086	1997	M	Completi	SI	S	Madre-Padre
0027	XIT0092	1980	F	Completi	SI	O	Madre-Padre
0027	XIT0093	1980	F	Completi	SI	O	Madre-Padre
0028	XIT0094	1991	F	Completi	SI	S	Madre
0029	XNL0097	1997	F	NO	SI	S	-



# A.I.S.EA Onlus

## Sostegno alla Ricerca: il progetto I.B.AHC

Dall'**Area Documentazione** del Sito Pubblico è possibile scaricare il **Modulo di Consenso Informato** per la partecipazione dei pazienti, il **Modulo di Richiesta di Utilizzo** per i ricercatori e altri documenti

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

Benvenuti nell'area documentazione del portale I.B.AHC. Qui troverete tutti i documenti e i moduli per l'accesso al Registro Clinico e alla Biobanca per l'Emiplegia Alternante I.B.AHC. Sono inoltre disponibili altri documenti informativi riguardo al progetto e riguardo ad altri studi basati sulla raccolta dei dati nel Registro Clinico I.B.AHC. In particolare, troverete tutti i documenti relativi allo **Studio sulla Qualità di Vita dei Pazienti con Emiplegia Alternante**, coordinato da A.I.S.EA Onlus, che sarà realizzato nei due anni 2011 e 2012. Nel caso in cui un documento non sia ancora disponibile, o per qualsiasi altra necessità, contattate [info@ibahc.org](mailto:info@ibahc.org)

### Studio sulla Qualità di Vita 2011-2012

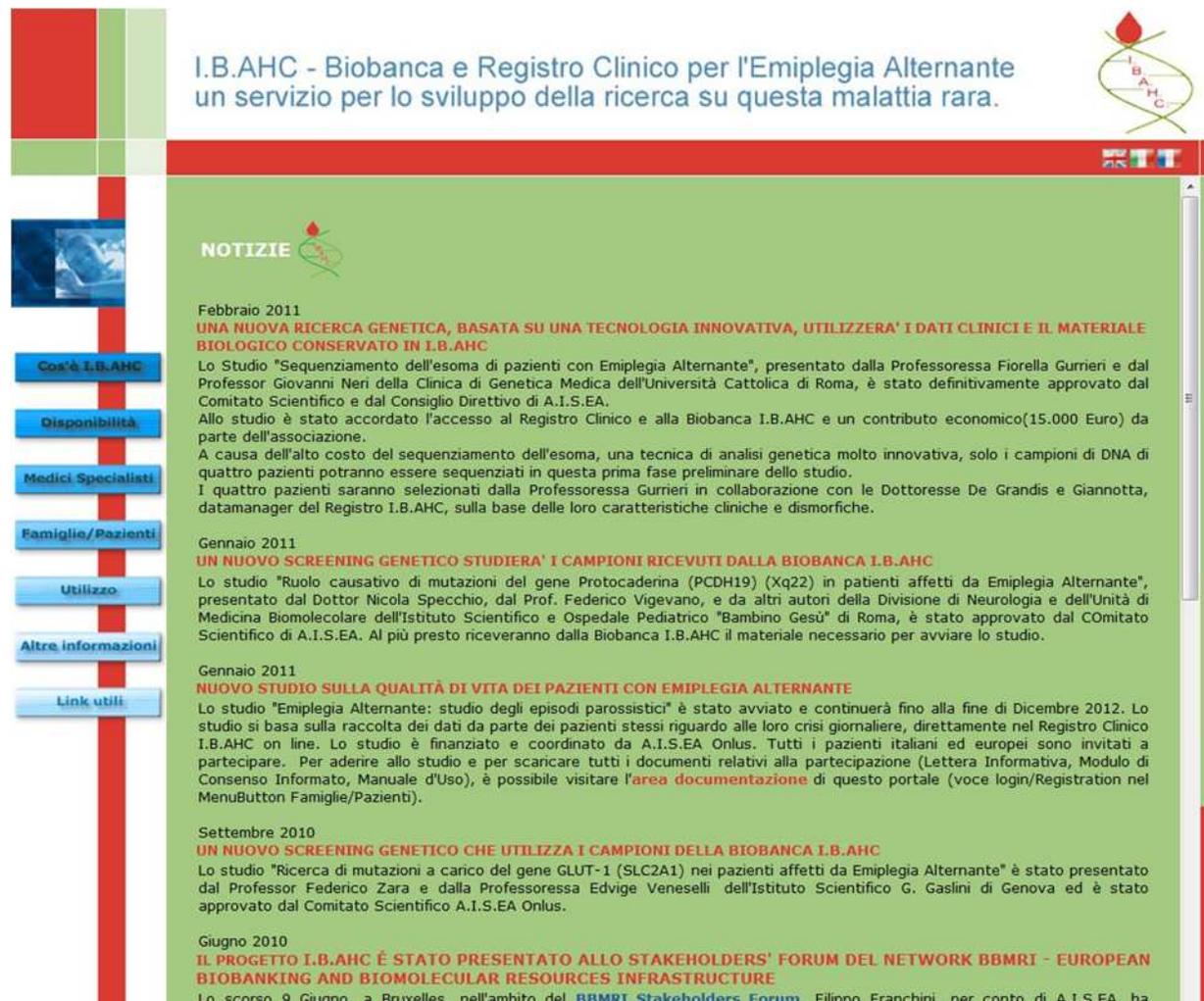
1. Descrizione dello Studio	<a href="#">pdf</a> (140kB)
2. Lettera Informativa	<a href="#">pdf</a> (51kB)
3. Scheda Dati Anagrafici	<a href="#">zip</a> (50kB)
4. Modulo di Consenso per Pazienti Minorenni	<a href="#">zip</a> (56kB)
5. Modulo di Consenso per Pazienti Adulti	<a href="#">zip</a> (56kB)
6. Modulo di Consenso per Pazienti Adulti con Rappresentante Legale	<a href="#">zip</a> (56kB)
7. Manuale d'Uso per l'iscrizione dati nel Registro Clinico I.B.AHC on-line	<a href="#">zip</a> (1,7MB)
8. Questionario Raccolta Dati Crisi e Trattamenti (formato MS EXCEL)	<a href="#">zip</a> (1,7KB)
9. Questionario Raccolta Dati Crisi e Questionario Trattamenti (formati MS WORD e ACROBAT Reader)	<a href="#">zip</a> (1,7kb)

Arruolamento Paziente	Arruolamento Genitori	Arruolamento Medico Curante
1. Istruzioni per l'arruolamento	1. Istruzioni per l'arruolamento	1. Istruzioni per l'arruolamento
2. Lettera Informativa <a href="#">pdf</a> (55kB)	3. Moduli di Consenso Informato per il padre del paziente <a href="#">zip</a> (400kB)	2. Lettera Informativa <a href="#">pdf</a> (120KB)
3. Scheda Dati <a href="#">pdf</a> (100kB)	4. Moduli di Consenso Informato per la madre del paziente <a href="#">zip</a> (400kB)	3. Moduli di Consenso Informato per il Medico Specialista Curante <a href="#">zip</a> (140kB)
4. Moduli di Consenso Informato per il Paziente minorenni <a href="#">zip</a> (500KB)		4. Scheda Dati Medico <a href="#">zip</a> (140kB)
5. Moduli di Consenso Informato per il Paziente adulto <a href="#">zip</a> (500kB)		
6. Moduli di Consenso Informato per il		

# A.I.S.EA Onlus

## Sostegno alla Ricerca: il progetto I.B.AHC

Nella pagina **Notizie** del sito pubblico, sono elencati tutti i progetti di ricerca che utilizzano il Registro Clinico e la Biobanca I.B.AHC



The screenshot shows the website's news section with a sidebar on the left containing navigation buttons: 'Cos'è I.B.AHC', 'Disponibilità', 'Medici Specialisti', 'Famiglie/Pazienti', 'Utilizzo', 'Altre informazioni', and 'Link utili'. The main content area features a header with the title 'I.B.AHC - Biobanca e Registro Clinico per l'Emiplegia Alternante un servizio per lo sviluppo della ricerca su questa malattia rara.' and a logo of a DNA helix with 'I.B.AHC' written on it. Below the header, there are three news items:

**Febbraio 2011**  
**UNA NUOVA RICERCA GENETICA, BASATA SU UNA TECNOLOGIA INNOVATIVA, UTILIZZERA' I DATI CLINICI E IL MATERIALE BIOLOGICO CONSERVATO IN I.B.AHC**  
Lo Studio "Sequenziamento dell'esoma di pazienti con Emiplegia Alternante", presentato dalla Professoressa Fiorella Gurrieri e dal Professor Giovanni Neri della Clinica di Genetica Medica dell'Università Cattolica di Roma, è stato definitivamente approvato dal Comitato Scientifico e dal Consiglio Direttivo di A.I.S.EA. Allo studio è stato accordato l'accesso al Registro Clinico e alla Biobanca I.B.AHC e un contributo economico(15.000 Euro) da parte dell'associazione. A causa dell'alto costo del sequenziamento dell'esoma, una tecnica di analisi genetica molto innovativa, solo i campioni di DNA di quattro pazienti potranno essere sequenziati in questa prima fase preliminare dello studio. I quattro pazienti saranno selezionati dalla Professoressa Gurrieri in collaborazione con le Dottoresse De Grandis e Giannotta, datamanager del Registro I.B.AHC, sulla base delle loro caratteristiche cliniche e dismorfiche.

**Gennaio 2011**  
**UN NUOVO SCREENING GENETICO STUDIERA' I CAMPIONI RICEVUTI DALLA BIOBANCA I.B.AHC**  
Lo studio "Ruolo causativo di mutazioni del gene Protocaderina (PCDH19) (Xq22) in pazienti affetti da Emiplegia Alternante", presentato dal Dottor Nicola Specchio, dal Prof. Federico Vigeveno, e da altri autori della Divisione di Neurologia e dell'Unità di Medicina Biomolecolare dell'Istituto Scientifico e Ospedale Pediatrico "Bambino Gesù" di Roma, è stato approvato dal Comitato Scientifico di A.I.S.EA. Al più presto riceveranno dalla Biobanca I.B.AHC il materiale necessario per avviare lo studio.

**Gennaio 2011**  
**NUOVO STUDIO SULLA QUALITÀ DI VITA DEI PAZIENTI CON EMIPLEGIA ALTERNANTE**  
Lo studio "Emiplegia Alternante: studio degli episodi parossistici" è stato avviato e continuerà fino alla fine di Dicembre 2012. Lo studio si basa sulla raccolta dei dati da parte dei pazienti stessi riguardo alle loro crisi giornaliere, direttamente nel Registro Clinico I.B.AHC on line. Lo studio è finanziato e coordinato da A.I.S.EA Onlus. Tutti i pazienti italiani ed europei sono invitati a partecipare. Per aderire allo studio e per scaricare tutti i documenti relativi alla partecipazione (Lettera Informativa, Modulo di Consenso Informato, Manuale d'Uso), è possibile visitare l'[area documentazione](#) di questo portale (voce login/Registration nel MenuButton Famiglie/Pazienti).

**Settembre 2010**  
**UN NUOVO SCREENING GENETICO CHE UTILIZZA I CAMPIONI DELLA BIOBANCA I.B.AHC**  
Lo studio "Ricerca di mutazioni a carico del gene GLUT-1 (SLC2A1) nei pazienti affetti da Emiplegia Alternante" è stato presentato dal Professor Federico Zara e dalla Professoressa Edvige Veneselli dell'Istituto Scientifico G. Gaslini di Genova ed è stato approvato dal Comitato Scientifico A.I.S.EA Onlus.

**Giugno 2010**  
**IL PROGETTO I.B.AHC È STATO PRESENTATO ALLO STAKEHOLDERS' FORUM DEL NETWORK BBMRI - EUROPEAN BIOBANKING AND BIOMOLECULAR RESOURCES INFRASTRUCTURE**  
Lo scorso 9 Giugno, a Bruxelles, nell'ambito del [BBMRI Stakeholders Forum](#), Filippo Franchini, per conto di A.I.S.EA, ha



# A.I.S.EA Onlus

## Sostegno alla Ricerca: il progetto I.B.AHC

I pazienti sono referenziati solo attraverso il loro codice anonimo CID. I medici curanti possono inserire i dati dei loro pazienti; possono creare differenti schede di follow-up (osservazioni) per una stessa categoria di dati (per esempio attacchi plegici), nelle diverse età del paziente.

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

Menu:  
CID  
Statistiche  
Log Out

CID	Gruppo	Inserito il	Diagnosi	Stato	Ultima modifica
XEU0003		02/01/2011	Confermata		13/10/2011

Manifestazioni Parossistiche

CID: XEU0003

3 anni e 3 mesi  
2 anni  
3 anni e 3 mesi  
7 anni e 10 mesi  
11 anni e 8 mesi  
Nuovo

S1) ATTACCHI PLEGICI

02/04/1997  
3 anni e 3 mesi

SEMETOLOGIA

EF1.2.0

EF1.2.1 Tipo

EF1.2.2 Arti Coinvolti

EF1.2.3 Compromissione della Coscienza

ASSENTE/SCOMPARSO  
NON SO  
SEMPLICE  
MISTO  
SEMPLICE+MISTO  
NON SO  
1 ARTO  
> 1 ARTO STESSO LATO  
> 1 ARTO LATI DIVERSI  
BILATERALE O TOTALE  
NON SO  
NO  
SI, RARAMENTE  
SI, SPESSO

Powered by Doppiani Software | Privacy Policy



## A.I.S.EA Onlus

# Sostegno alla Ricerca: il progetto I.B.AHC

---

- Nel Registro Clinico I.B.AHC, diversi tipi di utenti forniscono e condividono la propria parte di informazioni: I medici curanti, i ricercatori, i validatori, i **pazienti**
- Anche il contributo dei pazienti è importante per una migliore conoscenza della malattia, in tutte le sue manifestazioni cliniche e gestionali
- Lo Studio degli **Studio degli Episodi Parossistici nell'Emiplegia Alternante**, nell'ambito della **Qualità di Vita**, consente ai pazienti di fornire la propria parte di informazioni, completamente integrate con le altre parti e condivisibile con tutti gli altri utenti



## A.I.S.EA Onlus

### Studio degli Episodi Parossistici nell'Emiplegia Alternante

---

- Obiettivo dello Studio è di identificare le caratteristiche cliniche, i fattori scatenanti, le migliore gestione e il miglior supporto, nonché gli attuali trattamenti in acuto degli episodi parossistici nell'Emiplegia Alternante, che influenzano pesantemente la qualità di vita dei pazienti, sfruttando il **Registro Clinico I.B.AHC** on line come strumento di supporto alla raccolta, validazione e analisi dei dati.



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

# **Studio degli Episodi Parossistici nell'Emiplegia Alternante**

---

### **Risultati Attesi nel medio-breve termine:**

- Documentare e circostanziare meglio gli episodi parossistici nell'Emiplegia Alternante
- Fornire consigli pratici su come gestire meglio gli episodi e migliorare la qualità di vita nell'Emiplegia Alternante, in riferimento ai farmaci, al sostegno psicologico, alla terapia educativa e di sostegno, sulla base dei reali bisogni dei pazienti



## A.I.S.EA Onlus

# Studio degli Episodi Parossistici nell'Emiplegia Alternante

---

### Risultati Attesi nel medio-lungo termine :

- Quando siano disponibili anche i dati clinici, identificare come l'intensità e la frequenza degli episodi parossistici possano correlarsi con gli esiti della malattia a lungo termine e con la disabilità cronica
- Sviluppare ed implementare l'uso di un Registro Clinico on-line come uno strumento strategico per supportare
  - I ricercatori nello studio di una malattia rara come l'Emiplegia Alternante,
  - Gli operatori socio-assistenziali nel migliorare la cura dei pazienti,
  - I medici nel migliorare le diagnosi e la terapia farmacologica.



# A.I.S.EA Onlus

## Studio degli Episodi Parossistici nell'Emiplegia Alternante

I dati possono essere forniti dai pazienti o inserendoli direttamente nel Registro Clinico I.B.AHC on-line oppure compilando un modulo cartaceo

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

CID	Gruppo	Inserito il	Diagnosi	Stato	Ultima modifica
XEU0006		19/10/2011	Confermata		19/10/2011

CID in sola lettura

CID: XEU0006 SCHEDA CRISI GIORNALIERE 01/04/2012

Nessun record visualizzabile

Selezionati: 0

Tipi di Crisi: **NESSUNA CRISI**

Durata: **ATTACCO EMIPLEGICO SINISTRO**  
**ATTACCO EMIPLEGICO DESTRO**  
**ATTACCO EMIPLEGICO TOTALE**  
**ATTACCO TONICO/DISTONICO**  
**CRISI OCULOMOTORIA**  
**CRISI EPILETTICA**  
**STATO DI MALE EPILETTICO**  
**CEFALEA**  
**CRISI RESPIRATORIA**  
**DOLORE**  
**ATTACCO DI PANICO**  
**ALTRO TIPO**

Assistenza: **NESSUNA CRISI**

Una delle pagine web attraverso le quali inserire i dati direttamente nel Registro Clinico I.B.AHC on-line

I.B.AHC Registro Clinico www.ibahc.org  
Studio sulla Qualità di Vita - Scheda Crisi  
Versione V1.0 - 02.03.2011

Scheda Crisi Per il Paziente con Codice CID:

Crisi N. \_\_\_\_\_ Data (GG/MM/AAAA) \_\_\_\_\_

Tipi di Crisi

<input type="checkbox"/> ATTACCO EMIPLEGICO SINISTRO	<input type="checkbox"/> CRISI EPILETTICA	<input type="checkbox"/> ATTACCO DI PANICO
<input type="checkbox"/> ATTACCO EMIPLEGICO DESTRO	<input type="checkbox"/> STATO DI MALE EPILETTICO	<input type="checkbox"/> NESSUNA CRISI
<input type="checkbox"/> ATTACCO COMPLETO	<input type="checkbox"/> CEFALEA	<input type="checkbox"/> NESSUN DATO REGISTRATO
<input type="checkbox"/> ATTACCO TONICO/DISTONICO	<input type="checkbox"/> CRISI RESPIRATORIA	<input type="checkbox"/> ALTRO TIPO DI CRISI (specificare nel campo dei commenti)
<input type="checkbox"/> CRISI OCULOMOTORIA	<input type="checkbox"/> DOLORE	

Orario di Inizio (00:00) \_\_\_\_\_ Orario di Fine (00:00) \_\_\_\_\_

Fattori Scatenanti

<input type="checkbox"/> STRESS EMOTIVO	<input type="checkbox"/> CIBO	<input type="checkbox"/> EVOLUZIONE DA UNA CRISI PRECEDENTE
<input type="checkbox"/> STRESS FISICO	<input type="checkbox"/> LUCE SOLARE	<input type="checkbox"/> NON SO
<input type="checkbox"/> CONTATTO CON L'ACQUA	<input type="checkbox"/> LUCE FLUORESCENTI	<input type="checkbox"/> ALTRO FATTORE (specificare nel campo Commenti)
<input type="checkbox"/> INFEZIONE BREVIOSSA DI TEMPERATURA	<input type="checkbox"/> AMBIENTI AFFOLLATI E RUMOROSI	
<input type="checkbox"/> ECITAZIONE	<input type="checkbox"/> SCALZO FEBBRILE	
	<input type="checkbox"/> INIEZIONI NELLE VIE RESPIRATORIE	

Conclusione

<input type="checkbox"/> SPONTANAMENTE, SENZA SONNO	<input type="checkbox"/> CON SOMMINISTRAZIONE FARMACO	<input type="checkbox"/> ALTRO TIPO DI CONCLUSIONE (specificare nel campo Commenti)
<input type="checkbox"/> CON SONNO SPONTANEO	<input type="checkbox"/> EVOLUZIONE IN UN NUOVO TIPO DI CRISI	

Farmaco Usato per interrompere la crisi (in acuto)

<input type="checkbox"/> Clonazolo	<input type="checkbox"/> Melatonina	<input type="checkbox"/> Valproato
<input type="checkbox"/> Clonazepam	<input type="checkbox"/> Naproxene (NOROX)	<input type="checkbox"/> Altro farmaco (specificare nel campo dei commenti)
<input type="checkbox"/> Quetiapin (Quilum)		

Quantità \_\_\_\_\_

Modalità di Somministrazione

<input type="checkbox"/> ml - PER BOCCA (orale)	<input type="checkbox"/> ml - ENDOVENA	<input type="checkbox"/> mg - INIEZIONE
<input type="checkbox"/> ml - INIEZIONE	<input type="checkbox"/> mg - PER BOCCA (intracavità)	<input type="checkbox"/> Altro Modalità di Somministrazione (specificare nel campo Commenti)
<input type="checkbox"/> ml - MICROLEPIDE	<input type="checkbox"/> mg - SUBCUTEO	

Assistito da

<input type="checkbox"/> % Genitore	<input type="checkbox"/> % Insegnante o Personale scolastico	<input type="checkbox"/> % Personale Ospedaliero
<input type="checkbox"/> % Parente, Amico o Conoscenza	<input type="checkbox"/> % Personale Sanitario	<input type="checkbox"/> % Senza Assistenza
<input type="checkbox"/> % Assistente Domiciliare		

Commenti \_\_\_\_\_

Nota: Per favore, compilate una Scheda per ogni singola crisi della giornata

Pagina 1 di 1

Il questionario cartaceo da compilare con i dati delle crisi e spedire ad A.I.S.EA





## A.I.S.EA Onlus

# Studio degli Episodi Parossistici nell'Emiplegia Alternante

---

### Altre Informazioni

- Lo Studio è finanziato e coordinato da A.I.S.EA; gli autori sono un gruppo di neurologi e di genitori
- Le lingue ufficiali dello Studio sono l'Italiano, l'Inglese, Francese (grazie al contributo di AFHA) e lo Spagnolo (grazie al contributo di AESHA)
- Le associazioni francese AFHA e spagnola AESHA sono incaricate dell'arruolamento e del supporto alle loro famiglie
- Attualmente, le seguenti famiglie si sono iscritte allo Studio: 16 in Italia; 12 in Francia; 3 in UK; 3 in Spagna; 1 in Colombia; one in Islanda; 1 in Irlanda; 1 in Germania
- Entro l'anno, la raccolta dei dati e la loro validazione saranno completate e potrà poi partire l'analisi dei dati



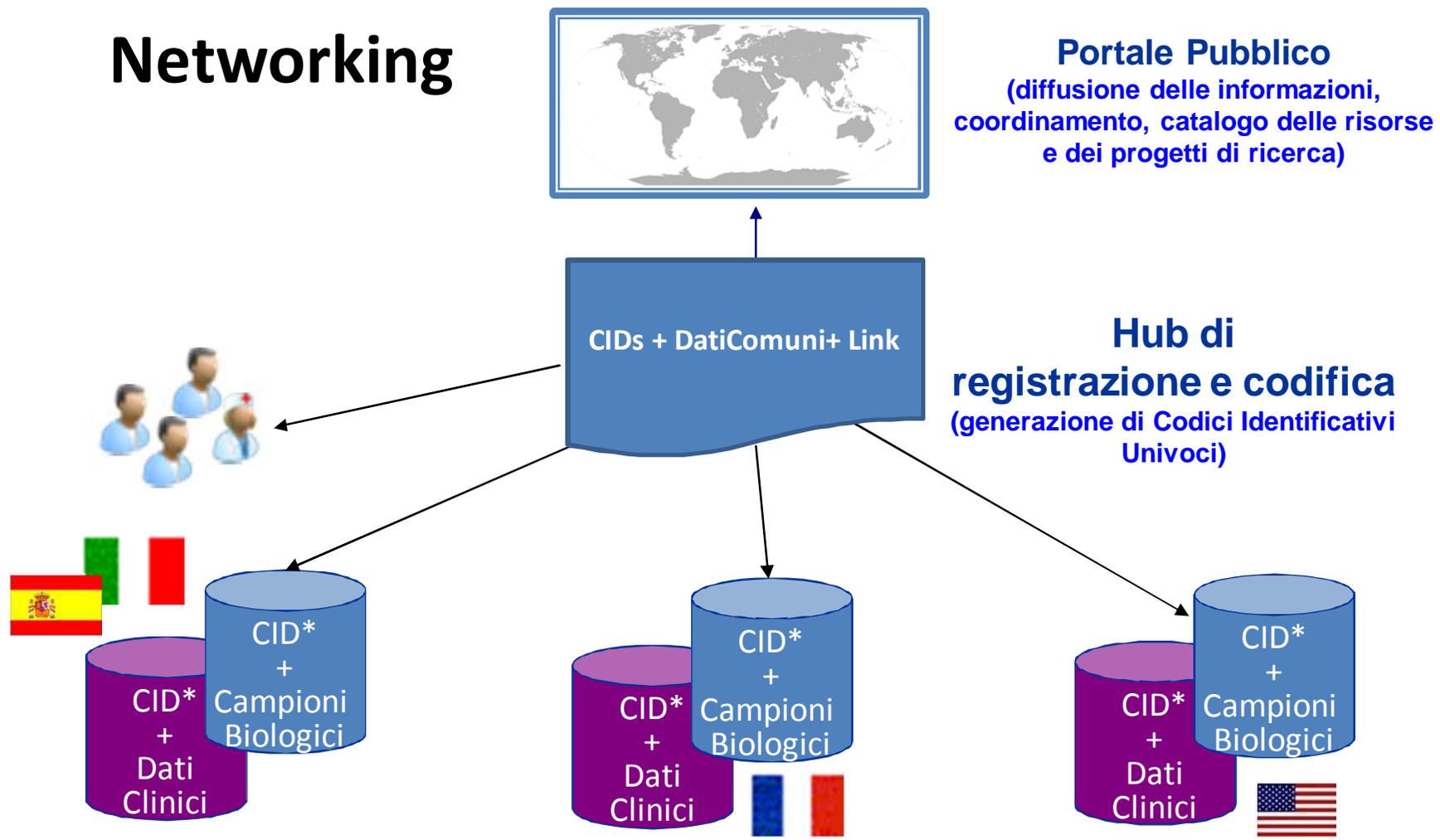
## Sostegno alla ricerca collaborativa internazionale

---

- Lo Studio degli Episodi Parossistici è il primo esempio di collaborazione di diverse associazioni di pazienti nella definizione e nel supporto ad uno studio sull'Emiplegia Alternante
- Tutte le associazioni di pazienti, in Europa e in America, continuano a lavorare insieme nello sforzo di creare un'alleanza internazionale più solida per
  1. Diffondere una maggiore conoscenza sulla malattia
  2. Raccogliere fondi per la ricerca
  3. Sviluppare e sostenere una ricerca collaborativa internazionale per la definitiva messa a punto di un farmaco efficace



# Come i pazienti possono sostenere la ricerca





## **Sostegno alla ricerca collaborativa internazionale**

---

I pazienti possono davvero fare la differenza nello sviluppo della ricerca delle cause dell'Emiplegia Alternante e di una migliore cura, sostenendo i medici curanti e ai ricercatori nei loro sforzi di collaborazione, fornendo loro un numero sufficiente di casi da studiare e contribuendo con la loro specifica conoscenza pratica della malattia.

Con la speranza di poter continuare a lavorare con tutti voi nello sviluppo della ricerca internazionale sull'Emiplegia Alternante,

Grazie a tutti voi per la cortese attenzione e  
un caro saluto da parte di tutte le famiglie italiane

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

Associazione Italiana per la Sindrome di Emiplegia Alternante

[www.aisea.org](http://www.aisea.org)

[www.ibahc.org](http://www.ibahc.org)