



Comunicato Stampa  
dell'Associazione Italiana per l'Emiplegia Alternante A.I.S.EA Onlus

## Individuato il gene primario dell'Emiplegia Alternante, una grave malattia neurologica molto rara

La scoperta è stata resa possibile grazie ad un ampio studio collaborativo, che ha coinvolto centri clinici e laboratori genetici in Europa e in America, con il supporto economico e logistico delle associazioni dei pazienti in Italia, Francia e Stati Uniti

*Verderio Superiore (LC), 30 Luglio 2012.* L'**Emiplegia Alternante** (Alternating Hemiplegia of Childhood, AHC) è una malattia neurologica molto rara (1:1.000.000), cronica e invalidante, caratterizzata dall'esordio precoce di attacchi ricorrenti di emiparesi e tetraparesi, che vengono scatenati da fattori vari come lo stress, le emozioni o i cambiamenti di temperatura. In tutti i pazienti è presente anche una disabilità motoria ed intellettiva di grado variabile; nel 30% dei casi, si riscontrano anche crisi epilettiche.

L'associazione italiana **A.I.S.EA Onlus** attualmente raggruppa 48 famiglie con figli affetti da Emiplegia Alternante, distribuite su tutto il territorio nazionale.

Si tratta di una malattia ancora molto poco conosciuta, poco studiata e significativamente sotto diagnosticata: non essendo mai stati disponibili dei marcatori biologici specifici, ancora oggi le diagnosi vengono infatti effettuate dai pochi medici esperti della malattia, su base esclusivamente clinica e per esclusione da altre malattie similari.

L'Emiplegia Alternante è una delle molte malattie rare non ancora riconosciute dallo Stato Italiano ai sensi del Decreto Ministeriale sulle Malattie Rare N. 279/01, e non le è stato ancora concesso un codice di esenzione, necessario per la presa in carico dei pazienti che ne sono affetti da parte del Servizio Sanitario Nazionale.

Lo studio genetico collaborativo in oggetto, diretto da un gruppo di ricercatori della Duke University (Durham, NC), ha finalmente permesso di individuare il difetto genetico responsabile dell'Emiplegia Alternante.

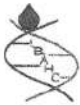
Il gene identificato è **ATP1A3** e codifica per una proteina con funzione di pompa ionica sodio-potassio a livello neuronale. La scoperta del gene è stata resa possibile grazie all'applicazione del **sequenziamento dell'esoma**, una tecnologia innovativa che ha recentemente rivoluzionato la ricerca di geni responsabili per molte malattie rare.

**L'individuazione del gene che causa l'Emiplegia Alternante costituisce la prima tappa fondamentale verso la messa a punto di un farmaco specifico ed efficace per la malattia.**

Alcuni studi funzionali in questo senso già stati avviati, offrendo così alle famiglie colpite da questa grave malattia, in Italia e nel mondo, una concreta speranza per una migliore qualità di vita per i propri figli.

Questa scoperta aumenterà inoltre la consapevolezza riguardo all'Emiplegia Alternante, nella comunità scientifica, presso le istituzioni pubbliche e nella società in generale, in particolare riguardo alla capacità di effettuare nuove diagnosi in modo più accurato.





Infatti, se da un lato lo sviluppo di un nuovo farmaco specifico per questa malattia richiederà necessariamente tempi più lunghi e ancora grandi investimenti nella ricerca, sarà invece possibile ottenere un notevole beneficio già nell'immediato, grazie alla messa a punto di un test specifico del gene individuato, da utilizzare per la conferma della diagnosi in ogni nuovo caso di sospetta Emiplegia Alternante.

La disponibilità di un test specifico ridurrà drasticamente la percentuale di diagnosi errate e tardive che troppo spesso fino ad oggi hanno fatto sì che molti pazienti venissero curati con farmaci inappropriati.

Tutti i dettagli della scoperta sono stati pubblicati su **Nature Genetics**, una prestigiosa rivista scientifica internazionale.

Il sequenziamento iniziale dell'esoma di 7 pazienti ha permesso di identificare il gene; successivamente, grazie ad un impressionante sforzo collaborativo a livello internazionale promosso e sostenuto dalle tre principali associazioni di pazienti (in Italia, Francia e Stati Uniti), i laboratori genetici e i centri clinici di 13 diverse nazioni si sono uniti per studiare altri 95 pazienti, arrivando così a confermare la presenza di mutazioni causative nel gene ATP1A3 in più del 75 % dei casi studiati. Si tratta di mutazioni de-novo, ovvero presenti solo nei pazienti affetti e assenti in tutti i loro genitori.

Per l'Italia, l'**Istituto di Genetica Medica dell'Università Cattolica di Roma** ha partecipato allo studio, con il supporto organizzativo di A.I.S.EA.

Il sostegno economico è stato fornito oltre che da A.I.S.EA, anche dall'associazione francese AFHA, con la quale l'associazione italiana collabora strettamente per lo sviluppo della ricerca internazionale sull'Emiplegia Alternante.

Per questo studio collaborativo, A.I.S.EA ha messo a disposizione la casistica più ampia, contenuta nella **Biobanca e Registro Clinico I.B.AHC**.

I.B.AHC è un progetto interamente finanziato e coordinato da A.I.S.EA in collaborazione con il proprio Comitato Scientifico; grazie a questo progetto i dati e i campioni biologici di 38 pazienti sono stati raccolti e vengono conservati nella Biobanca e nel Registro Clinico I.B.AHC, a disposizione per qualsiasi ricerca avviata sull'Emiplegia Alternante, in Italia e all'estero.

Le diagnosi dei pazienti partecipanti a I.B.AHC sono validate dal **Comitato Scientifico A.I.S.EA**; la Biobanca è ospitata presso i laboratori dell'**Istituto Scientifico E. Medea di Bosisio Parini (LC)** e gestita secondo il protocollo I.B.AHC, grazie ad una convenzione stipulata tra A.I.S.EA e l'Istituto.

A.I.S.EA sta inoltre collaborando sempre più strettamente con tutte le altre associazioni dei pazienti all'estero, per creare un'**alleanza internazionale** con lo scopo di supportare in modo ancora più efficace la ricerca collaborativa, che si è rivelata particolarmente strategica per il conseguimento di questo primo eccezionale successo.

Fino ad oggi il costo per la ricerca per l'Emiplegia Alternante e per il sostegno alle famiglie è stato quasi interamente sostenuto dalle loro associazioni, attraverso il lavoro volontario e le donazioni di privati cittadini.

Speriamo che questa importante scoperta e la conseguente maggior conoscenza delle caratteristiche e delle cause genetiche di questa malattia possano finalmente sensibilizzare le istituzioni pubbliche, le organizzazioni scientifiche e farmaceutiche, e i grandi finanziatori della ricerca biomedica.





A tutti loro chiediamo un contributo per sostenere le fasi successive della ricerca necessarie per arrivare alla messa a punto di un farmaco efficace per l'Emiplegia Alternante e per promuovere una migliore assistenza socio-sanitaria per le persone che ne sono colpite.

Ringraziamo di vero cuore i ricercatori del Laboratorio dell'Istituto di Genetica Medica dell'Università Cattolica di Roma (Prof. Giovanni Neri, Prof.ssa Fiorella Gurrieri e dottor Danilo Tiziano) per il loro importante contributo alla scoperta del gene dell'Emiplegia Alternante.

Grazie al nostro Comitato Scientifico (Dottor Giuseppe Gobbi, Dottoressa Tiziana Granata, Prof. Federico Vigeveno, Professor Giovanni Neri, Professoressa Edvige Veneselli, Dottor Claudio Zucca, Professor Maurizio Clementi) e ai nostri consulenti (Dottor Nardo Nardocci, Professoressa Fiorella Gurrieri, Dottor Renato Borgatti) per la costante collaborazione nello sviluppo della ricerca sull'Emiplegia Alternante; grazie anche ai responsabili della Biobanca I.B.AHC (Dottoressa Maria Teresa Bassi), e del Registro Clinico I.B.AHC (Dottoresse Melania Giannotta ed Elisa De Grandis).

Per contattare l'associazione A.I.S.EA Onlus [info@aiseaonlus.org](mailto:info@aiseaonlus.org)

## Links

**Articolo su Nature Genetics** <http://www.nature.com/doi/10.1038/ng.2358>

*"De novo mutations in ATP1A3 cause alternating hemiplegia of childhood"*

**I.B.AHC Biobanca e Registro Clinico per l'Emiplegia Alternante** [www.ibahc.org](http://www.ibahc.org)

un servizio per lo sviluppo della ricerca su questa malattia rara

**A.I.S.EA Onlus** [www.aisea.org](http://www.aisea.org)

Associazione Italiana per la Sindrome di Emiplegia Alternante

