

COMUNICATO STAMPA

Emiplegia Alternante: è uscito il secondo Libro Bianco sull'EA con le ultime scoperte e le linee guida per conoscere e gestire questa malattia neurologica rara e molto grave

La pubblicazione, promossa e finanziata da A.I.S.EA Onlus in collaborazione con il proprio Comitato Scientifico, testimonia i passi da gigante percorsi dalla ricerca nell'ultimo decennio e offre uno strumento di supporto e informazione valido per le famiglie dei malati e gli operatori.

Milano, luglio 2018

A dieci anni di distanza dalla prima stesura, vede la luce la nuova edizione del **Libro Bianco sull'Emiplegia Alternante**, una guida indispensabile alle famiglie dei pazienti e agli operatori per conoscere e gestire questa malattia rara e fortemente invalidante. L'iniziativa è promossa da **A.I.S.EA Onlus** (Associazione Italiana Sindrome Emiplegia Alternante) in collaborazione con il proprio **Comitato Scientifico** e con il supporto di medici specialisti.

Interamente revisionata, la seconda edizione riferisce sulle **importanti scoperte degli ultimi anni** derivanti dalla ricerca clinica e genetica sia in Italia sia all'estero e informa sui nuovi orientamenti normativi e riconoscimenti ottenuti. Gli aspetti socio-sanitari e riabilitativi sono stati aggiornati e si riportano indicazioni utili ad affrontare la vita quotidiana, dalla scuola allo sport, al lavoro.

Sugli aggiornamenti inerenti gli aspetti clinici, genetici e scientifici hanno scritto le dottoresse **Tiziana Granata** e **Barbara Salis** dell'Istituto Neurologico "C. Besta" di Milano, mentre la dott.ssa **Barbara Romanini** del Servizio Fragilità della ASL di Luino (VA) ha curato la revisione degli aspetti assistenziali e sociali. L'introduzione si deve al professor **Federico Vigeveno** dell'Ospedale Pediatrico "Bambino Gesù" di Roma.

Il **Libro Bianco per l'Emiplegia Alternante** è disponibile in **formato cartaceo e digitale** (versioni PDF o e-book). Sarà scaricabile dal sito web dell'associazione (www.aiseaonlus.org) e distribuito alle famiglie, ai medici curanti e ai medici dei centri clinici di riferimento sul territorio nazionale. L'edizione cartacea può essere richiesta via mail all'indirizzo: info@aiseaonlus.org.

L'**Emiplegia Alternante** (Alternating Hemiplegia of Childhood, AHC) è una malattia neurologica molto rara (un caso su un milione di nati), cronica e invalidante: si calcolano circa 1.000 casi nel mondo e 50 in Italia. Si manifesta nell'infanzia ed è caratterizzata da attacchi ricorrenti di emiparesi e tetraparesi, scatenati da vari fattori come lo stress, le emozioni o i cambiamenti di temperatura. In tutti i pazienti è presente anche una disabilità motoria e intellettiva di grado variabile. Tra i sintomi associati alla malattia sono stati riscontrati nel 30% dei casi crisi epilettiche e, da un recente studio, sono emersi disturbi nella conduzione cardiaca.

“Convivere con questa sindrome, per i soggetti affetti e per le persone che li assistono, è un'esperienza faticosa e provante. - dichiara Paola Bona, presidente di A.I.S.EA Onlus - L'imprevedibilità dell'insorgenza degli attacchi insieme alla paura di vivere gran parte delle esperienze emotive che molto spesso sono causa delle crisi emiplegiche rappresentano gli elementi più dolorosi da affrontare e da accettare per tutti. I familiari e gli operatori che gravitano intorno ai bambini e ragazzi affetti da EA

provano un costante senso di impotenza, spesso aggravato dalla ancora poca conoscenza di questa sindrome nel mondo medico, riabilitativo e scolastico. Il Libro Bianco per l'emiplegia alternante rappresenta un importante strumento di supporto e di informazione per le famiglie e gli operatori ed una guida pratica per la conoscenza e la gestione dell'EA."

La scoperta più importante risale a pochi anni fa, quando un gruppo di ricercatori della *Duke University* (U.S.A.) ha individuato nel 2012 una **mutazione a carico del gene ATP1A3 quale causa di questa sindrome in circa l'80% dei pazienti**. A questo studio ha partecipato attivamente anche A.I.S.E.A, fornendo i campioni di DNA conservati nella propria Biobanca nonché i dati clinici raccolti nel database I.B.AHC, il registro clinico dei pazienti italiani affetti da EA. Il gene ATP1A3, contenuto sul braccio lungo del cromosoma 19, codifica una proteina responsabile per il funzionamento della pompa di scambio degli ioni sodio e potassio, il meccanismo che sta alla base dell'eccitabilità neuronale. Ad oggi sono state identificate oltre 100 mutazioni di questo gene, nella quasi totalità dei casi non ereditate dai genitori, ma presenti solo nel soggetto affetto. Alcune di esse sono state osservate anche in patologie differenti, questo significa che la ricerca sulla EA può rivelarsi interessante anche per altre malattie.

Grazie a una collaborazione internazionale sono stati pubblicati nel 2015 due **studi fondamentali sulla correlazione genotipo-fenotipo** che mettono in relazione il tipo di mutazione genetica dell'ATP1A3 con l'insieme delle manifestazioni con cui la malattia si presenta, ponendo le basi per un progresso nella diagnosi. Recentemente la valutazione genetico-clinica di trenta pazienti italiani ha permesso di identificare caratteristiche somatiche particolari che possono rappresentare un indizio diagnostico.

L'Emiplegia Alternante resta, tuttavia, una malattia poco conosciuta e studiata, presumibilmente sotto diagnosticata a causa della **complessità del quadro clinico** e dei diversi sintomi e segni neurologici che presenta. Non esistono indagini strumentali in grado di confermare la diagnosi e anche quelle eseguite nel corso di attacchi emiplegici non evidenziano alterazioni specifiche. Solo a seguito di diversi accertamenti, e in presenza di un quadro clinico suggestivo, è possibile avviare l'indagine genetica per la ricerca di mutazioni a carico del gene ATP1A3. Il fatto che tale mutazione non sia presente nella totalità dei pazienti complica ulteriormente la diagnosi, che in questi casi viene effettuata su base clinica e per esclusione da altre malattie similari.

Il 2017 segna un'altra tappa fondamentale per l'Emiplegia Alternante: la sindrome viene riconosciuta **nell'elenco nazionale delle malattie rare ai sensi del D.M. 279/01** secondo i nuovi Livelli Essenziali di Assistenza (LEA) e le viene assegnato il codice di esenzione RF0360. Spetta ora alle singole Regioni il completamento dell'iter attuativo conseguente al riconoscimento.

Non manca nel nuovo Libro Bianco dell'EA una sezione dedicata alle **prospettive future** e a quanto resta da fare. Si punterà sia a identificare il gene causativo dall'EA nei pazienti negativi per mutazioni di ATP1A3 sia a sviluppare nuove terapie e individuare un target farmacologico che possa essere testato attraverso trial a livello internazionale.

A.I.S.E.A Onlus (Associazione Italiana Sindrome di Emiplegia Alternante) riunisce dal 1999 la maggior parte delle famiglie italiane con figli affetti da Emiplegia Alternante distribuite su tutto il territorio nazionale. Socio fondatore della "Federazione Italiana delle Associazioni Neurologiche" e membro dell'"*European Network for Research on Alternating Hemiplegia*", A.I.S.E.A Onlus supporta e informa i malati di EA e le loro famiglie, diffonde la conoscenza sulla patologia, promuove alleanze internazionali e sostiene progetti di ricerca sulle cause della malattia e le possibili cure.

Per informazioni si può contattare l'Associazione ai seguenti recapiti: A.I.S.E.A Onlus, via degli Abeti 4 - I - 20152 Milano - **Tel.** + 39 327 9276116 - **Web:** www.aiseaonlus.org; **e-mail:** info@aiseaonlus.org
Social: www.facebook.com/aiseaonlus; <https://twitter.com/aiseaonlus>