

13-14 OTTOBRE 2018 - CHICAGO - VII SYMPOSIUM **ATP1A3 IN DISEASE**

ABSTRACTS DEI MEDICI - RICERCATORI ITALIANI E IN PARTNERSHIP CON I COLLEGHI STRANIERI

- **Simulazioni di dinamica molecolare su modelli di ATP1A3 naturale e mutato immerso in una membrana lipidica a doppio strato. Importanti informazioni strutturali per una futura progettazione razionale di potenziali ligandi**

Antonini L.¹, Patsilnakos A.^{1,2}, Tiziano F.D.³, Spartano S.³, Abiusi E.³, Novelli A.³, Gurrieri F.^{3,4}, Rino Ragno^{1,2}

1. Alchemical Dynamics, Roma;
2. Dipartimento di chimica e tecnologia del farmaco, Università *La Sapienza*, Roma;
3. Istituto di medicina genomica, Università Cattolica del S. Cuore, Roma;
4. Fondazione Policlinico Universitario IRCCS A. *Gemelli*, Roma.

- **Emiplegia alternante in una bambina con mutazione TBC1D24**

De Grandis E.¹, Cordani R.¹, Pisciotta L.¹, Stagnaro M.¹, Mancardi M.M.¹, Nobili N.¹, Veneselli E.¹.

1. Reparto di neuropsichiatria infantile, dipartimento di neuroscienze, riabilitazione, oftalmologia, genetica e scienze materno/infantili, Istituto *G. Gaslini*, Università di Genova, Genova.

- **Modello di EA su cellule di neuroblastoma umano: verso uno screening farmacologico di medie dimensioni di composti candidati**

Abiusi E.¹, Novelli A.¹, De Billy De Crispin E.², Piacentini R.³, Diano F.¹, Cocco S.³, Di Pietro L.¹, Ripoli C.³, Gemei M.⁴, Beccari A.⁴, Antonini L.⁶, Ragno R.⁵, Gurrieri F.^{1,7}, Tiziano F.D.¹.

1. Istituto di medicina genomica, Università Cattolica del S. Cuore, Roma;
2. Dipartimento di ematologia/oncologia e trapianto cellule staminali, Ospedale pediatrico *Bambino Gesù*, Roma;
3. Istituto di fisiologia umana, Università Cattolica del S. Cuore, Roma;
4. Dompè Farmaceutica, Milano;
5. Dipartimento di chimica e tecnologia del farmaco, Università *La Sapienza*, Roma;
6. Alchemical Dynamics, Roma;
7. Fondazione Policlinico Universitario IRCCS A. *Gemelli*, Roma.

- **Un caso familiare di EA ad espressività variabile: la ricerca di un nuovo gene(i) ed il possibile ruolo del “background genetico”**

Gurrieri F.^{1,4}, Pavone P.², Abiusi E.¹, Novelli A.¹, Spartano S.¹, Sung Yoon Cho³, Dong-Kyu Jin³, Falsaperla R.², Tiziano F.D.¹.

1. Istituto di Medicina Genomica, Università Cattolica del S. Cuore, Roma;
2. Pediatria, Ospedale Policlinico *Vittorio Emanuele*, Università di Catania;
3. Pediatria, Samsung Medical Center, Sungkyunkwan University School of Medicine, Seoul (Corea del Sud);
4. Fondazione Policlinico Universitario IRCCS A. *Gemelli*, Roma.

- **Presentazione clinica atipica di attacchi emiplegici in due cugine di primo grado: possibile ereditarietà oligogenica di fenotipi correlati all’EA?**

Tiziano F.D.¹, Spartano S.¹, Abiusi E.¹, Novelli A.¹, Piacentini R.², Neri G.¹, Grassi C.², Gurrieri F.^{1,3}.

1. Istituto di Medicina Genomica, Università Cattolica del S. Cuore, Roma;
2. Istituto di fisiologia umana, Università Cattolica del S. Cuore, Roma;
3. Fondazione Policlinico Universitario IRCCS A. *Gemelli*, Roma.