

## Descrizione

Il Simposio ha come obiettivi di presentare i più recenti progressi della ricerca sull'Emiplegia Alternante (AHC), dopo l'individuazione del gene ATP1A3 come causa primaria di questa malattia neurologica molto rara, e al tempo stesso di promuovere la collaborazione internazionale e di coinvolgere nuovi gruppi di ricerca.

La lingua ufficiale del Simposio è l'Inglese. Non verrà effettuato nessun servizio di traduzione simultanea, in nessuna lingua.

Sul **Sito Ufficiale** [www.Simposio-atp1a3.tk](http://www.Simposio-atp1a3.tk) sono disponibili tutte le informazioni scientifiche e logistiche, come pure tutti i moduli per l'iscrizione e la Presentazione degli Abstract.

## Iscrizione

E' prevista una **Quota di Iscrizione** (300 Euro prima del 31 Agosto 2013, 350 Euro successivamente) che include i coffee break, i pranzi, la cena sociale e la documentazione del Simposio.

## Abstract

Si possono presentare Poster e Comunicazioni Orali nella Sessione "Breaking News"; gli Abstract devono essere inviati entro il 31 Agosto 2013.

## Sede

**Sala Conferenze N. 617, VI° Piano**

**Policlinico "Agostino Gemelli"**

Largo A. Gemelli, 8 - Roma, Italia

## Segreteria Organizzativa Locale

**Rosaria Vavassori, A.I.S.EA Onlus**

**Luciana Amato, Scuola di Medicina, Università Cattolica, Roma**

**Tel. E Fax +39 039 95 180 46**

**Email** [info.2ndsymposiumatp1a3@ibahc.org](mailto:info.2ndsymposiumatp1a3@ibahc.org)

## Patrocini

**Hanno concesso il Patrocinio:**



**Ministero della Salute**  
[www.salute.gov.it](http://www.salute.gov.it)



**Istituto Superiore di Sanità**  
[www.iss.it](http://www.iss.it)



**Centro Nazionale Malattie Rare**  
[www.iss.it/cnmr](http://www.iss.it/cnmr)



**Società Italiana di Genetica Umana**  
[www.sigu.net](http://www.sigu.net)

## Direttori del Simposio

**Giovanni Neri**, Istituto di Genetica Medica, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma, Italia

**David Goldstein**, Center for Human Genome Variation, Università Duke, Durham NC, USA

## Relatori e Moderatori

**Alexis Arzimanoglou**, Università Ospedali Civili di Lione, Francia

**Allison Brashear**, Wake Forest Baptist Medical Center, Winston-Salem, NC, USA

**Alexander Chibalin**, Istituto Karolinska, Stoccolma, Svezia

**Steven Clapcote**, Università di Leeds, Regno Unito

**Lynn Egan**, Fondazione AHCF, Southfields, MI, USA

**Giuseppe Gobbi**, Ospedale Maggiore, Bologna, Italia

**David B. Goldstein**, Università Duke, Durham NC, USA

**Tiziana Granata**, IRCCS Istituto Scientifico C. Besta, Milano, Italia

**Fiorella Gurrieri**, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma, Italia

**Erin Heinzen**, Duke University, Durham, NC, USA

**Sigurður Hólmur Johannesson**, AHCAI Associazione, Reykjavik, Islanda

**Jan Koenderink**, Centro Molecular Life Sciences, Nijmegen, Olanda

**Karin Lykke-Hartmann**, Università Aarhus, Danimarca

**Paolo Manunta**, Università San Raffaele, Milano, Italia

**Mohamad Mikati**, Università Duke, Durham, NC, USA

**Giovanni Neri**, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma, Italia

**Poul Nissen**, Università Aarhus, Danimarca

**Eleni Panagiotakaki**, Ospedali Civili di Lione, Francia

**Steve Petrou**, Università di Melbourne, Australia

**Dominique Poncelin**, Associazione AFHA, Parigi, Francia

**Hanne Poulsen**, Università Aarhus, Danimarca

**Hendrik Rosewich**, Università Georg August, Göttingen, Germania

**Masayuki Sasaki**, Centro Nazionale di Neurologia e Psichiatria, Tokyo, Giappone

**Tsveta Schyns-Liharska**, Associazione ENRAH, Bruxelles, Belgio

**Franciasca Sofia**, Fondazione Telethon, Milano, Italia

**Kathleen Sweadner**, Massachusetts General Hospital, Scuola di Medicina di Harvard, Boston, MA, USA

**Kathryn Swoboda**, Scuola di Medicina dell'Università dello Utah, USA

**Danilo Tiziano**, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma, Italia

**Rosaria Vavassori**, Associazione A.I.S.EA, Lecco, Italia

**Edvige Veneselli**, IRCCS Istituto Scientifico G. Gaslini, Genova, Italia

**Federico Vigeveno**, IRCCS Istituto Scientifico Bambino Gesù, Roma, Italia

**Boukje de Vries**, Università e Centro Medico di Leiden, Olanda

**Jeff Wuchich**, Associazione Cure AHC, Rolesville, NC, USA

## Segreteria Scientifica

**Fiorella Gurrieri, Danilo Tiziano**

Istituto di Genetica Medica

Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma, Italia

**Tel.** +39 06 301 54 927

**Email** [scs.2ndsymposiumatp1a3@ibahc.org](mailto:scs.2ndsymposiumatp1a3@ibahc.org)



UNIVERSITÀ  
CATTOLICA  
del Sacro Cuore



## Secondo Simposio sul Gene ATP1A3 nell'Emiplegia Alternante

### Correlazioni Genotipo/Fenotipo, modelli di analisi e identificazione di potenziali target per il trattamento farmacologico

### Scuola di Medicina dell'Università Cattolica di Roma

### Roma, Policlinico "A. Gemelli" 23 - 24 Settembre 2013



**Sito Web Ufficiale**  
[www.Simposio-atp1a3.tk](http://www.Simposio-atp1a3.tk)

**Secondo Simposio sul Gene ATP1A3 nell'Emiplegia Alternante**  
**Scuola di Medicina dell'Università Cattolica di Roma**  
**Roma, 23 - 24 Settembre 2013**

**Email** [info.2ndsymposiumatp1a3@ibahc.org](mailto:info.2ndsymposiumatp1a3@ibahc.org)  
**Sito Web Ufficiale** [www.symposium-atp1a3.tk](http://www.symposium-atp1a3.tk)



## Lunedì, 23 Settembre

**11:00** Apertura Registrazioni

**12:00** Messaggio di Benvenuto  
Giovanni Neri e David Goldstein

**12:15** Clinical and genetic aspects of AHC  
Moderatore Edvige Veneselli

**12:15** Clinical outcome measures and biomarkers for AHC patients  
Mohamed Mikati

**12:45** International collaborative group on genotype/phenotype correlations  
Alexis Arzimanoglou

### 13:15 Pranzo

**14:15** Clinical aspects of AHC in different patients' groups  
Moderatore Fiorella Gurrieri

**14:15** Catastrophic outcomes in AHC: an overview of clinical features and neuropathologic findings from the U.S/International AHCF database  
Kathy Swoboda

**14:35** Genotype/phenotype correlation in Japanese patients with AHC  
Masayuki Sasaki

**14:55** Natural history of the disease  
Giuseppe Gobbi

**15:15** A brief genetic update on AHC and RDP  
Hendrik Rosewich

**15:35** Imaging and pathology results provide potential insights  
Allison Brashear

### 15:55 Coffee break e Sessione Poster

**16:45** Functional studies of ATPase  
Moderatore Boukje de Vries

**16:45** Searching for somatic mutation in ATP1A3 "negative" patients  
Erin Heinzen

**17:05** Structural and biochemical studies addressing the AHC mutations  
Poul Nissen

**17:25** Electrophysiological studies of sodium pump mutants  
Hanne Poulsen

**17:45** The role of Institutions and Patients' Associations in the support of the Collaborative Research on AHC  
Moderatore Dominique Poncelin

**17:45** Telethon Italia and the alliance with the patients in the support to the research on rare genetic diseases  
Francesca Sofia

**18:00** The Message from the AHC Families Worldwide  
Jeff Wuchich

**18:15** The International Patient Alliance AHCI  
Lynn Egan

**18:25** The European Federation AHCFE  
Sigurdur Hólmar Johannesson

**18:35** The European Network for Research on Alternating Hemiplegia, ENRAH: ten years of facilitating clinical and basic science research on AHC  
Tsveta Schyns

**18:45** Sessione Breaking News

**19:30** Chiusura della Prima Giornata

### 20:30 Cena Sociale

## Martedì, 24 Settembre

**8:30** ATP1A3opathies modeling  
Moderatore Steven Clapcote

**8:30** The myshkin mouse  
Steven Clapcote

**9:00** A knock-in mouse model for RDP/AHC  
Karin Lykke Hartmann

**9:30** Oocyte modeling of ATP1A3 mutations  
Steve Petrou

**10:00** The knock-in mouse model  
Mohammed Mikati

**10:30** Structure-function studies and symptoms in a mutant mouse  
Kathy Sweadner

### 11:00 Coffee break

**11:30** Pharmacologic modulation of ATPases activity  
Moderatore Danilo Tiziano

**11:30** Endogenous Ouabain and ATPase: possible implications for Rostafuroxin  
Paolo Manunta

**12:00** AMPK activators as potential candidates to the treatment of AHC  
Alexander Chibalin

**12:30** Binding of digitalis-like compounds to Na,K-ATPase  
Jan Koenderink

### 13:00 Pranzo

**14:00** Round table: Clinical trials  
Moderatore Federico Vigeveno

**14:00** Are we ready for clinical trials?  
Tiziana Granata

**14:15** General discussion  
Mohammed Mikati, Eleni Panagiotakaki, Masayuki Sasaki, Paolo Manunta, Jan Koenderink, Alexander Chibalin, others ....

**15:00** Conclusions and future priorities  
David Goldstein

**15:15** The Global Alliance for the Cure and the Care of the Patients  
Rosaria Vavassori

**15:30** Chiusura del Simposio