



COMMISSIONE GENETICA

Riunione Policentrica in Epilettologia

Roma, 28 gennaio 2016

10:00 – 12:30 **Genetica delle Epilessie**

Coordinatori : A. Bianchi, P. Striano

Aggiornamenti ricerche in corso

- 10.00-10.20 *Presentazione progetti finanziati Fondazione LICE :*
Lennox-Gastaut F.Zara
EMA A.Coppola
- 10.20-10.30 *Aggiornamento su Epilessie Temporali*
C.Nobile, R.Michelucci e gruppo di studio LICE
- 10.30-10.40 *Aggiornamento su Epilessie Frontali*
F. Bisulli e gruppo di studio LICE
- 10.40-10.50 *Aggiornamento su PME*
L. Canafoglia, S. Franceschetti e gruppo di studio LICE
- 10.50-11.05 *Aggiornamento genetica 'SUDEP'*
M. Coll Vidal
- 11.05-11.20 *Discussione*

Famiglie, gemelli e casi 'atipici'

- 11.20-11.30 *NGS in pazienti con encefalopatia epilettica, epilessia farmacoresistente a fenotipo atipico e forme miocloniche progressive.* B. Castellotti, J.C. Di Francesco, E. Freri, F. Ragona, M. Santi, L. Canafoglia, S. Franceschetti, T. Granata, C. Gellera (Milano)
- 11.30-11.40 *Mutazione di GRIN2A in famiglia con ADLTE.* V. Vianello Dri, M. Fanciulli, E. Dazzo, C. Boniver, C. Nobile (Trento)
- 11.40-11.50 *Epilessia piridossino-dipendente: caso atipico di crisi intrattabili.* M.S. Vari, F. Pinto, I. Gueli, G. Giudizioso, F. Madia, F. Zara, P. Striano (Genova)
- 11.50-12.00 *Mutazione SZT2 in due sorelle con epilessia, ritardo cognitivo e anomalie del corpo calloso.* M. Trivisano, A. Terracciano, L. De Palma, M.C. Digilio, B. Bernardi, M. Tartaglia, E.S. Bertini, F. Vigeveno, N. Specchio (Roma)
- 12.00-12.10 *Mutazione in SCN1A, spasmi infantili ed epilessia focale.* G. Lunardi, A. Raffagnato, L. Pellizzari, C. Boniver, M. Vecchi (Padova)
- 12.10-12.20 *Epilessia focale ad esordio infantile: il ruolo della mutazione del gene SCN2A.* A. Raffagnato, L. Pellizzari, G. Lunardi, C. Boniver, M. Vecchi (Padova)



12.20-12.30 *Variabilità fenotipica in una famiglia con variante del gene TSC2.* A. Mingarelli, A. Peron , R.M. Alfano, F. La Briola, A. Vignoli, M.P. Canevini (Milano)

12:30 – 13:30 Genetica delle Epilessie:

Cromosomopatie, Sindromi Dismorfiche e Malformazioni corticali

Coordinatori: M. Elia – D. Pruna

12.30-12.40 *Caratteristiche elettro-cliniche in sindrome da microduplicazione Xq28.* E. Carapelle, G. d'Orsi, M.G. Pascarella, T. Martino, A. Lalla, M.T. Di Claudio, O. Palumbo, P. Palumbo, P. Veggiotti, C. Avolio, L. M. Specchio, M. Carella.(Foggia)

12.40-12.50 *Fenotipo della microdelezione 15q13.3: descrizione di due famiglie.* C. Peruzzi, A. Papa, A. Zonta, M. Viri (Novara)

12.50-13.00 *Duplicazione de novo 8q21.3 in un caso con epilessia generalizzata, lieve insufficienza mentale, ipostaturalità e tremore intenzionale.* P. Banfi, P. Granata, A. Genoni, R. Casalone (Varese)

13.00-13.10 *Mutazione de novo del gene PIK3R2 associata a polimicrogiria, displasia corticale focale e iperplasia del corpo calloso.* G. Terrone, N. Voisin, A.A. Alfaiz, G. Cappuccio, G. Vitiello, N. Guex, A. D'Amico, A.J. Barkovich, N. Brunetti-Pierri, A. Reymond, E. Del Giudice (Napoli)

13.10-13.20 *Sindrome da microduplicazione 22q11.2 e POCS: un pattern EEG peculiare?.* D. Pruna, M. Lai, S. Cossu, M. Scioni, F. Madeddu, L. Boccone (Cagliari)

13.20-13.30 *Caso di epilessia generalizzata in paziente con Sindrome di DiGeorge.* L. Pellizzari, G. Lunardi, A. Raffagnato, C. Boniver, M. Vecchi (Padova)