



## COMMISSIONE GENETICA

### Lega Italiana contro l'Epilessia

29° Congresso Nazionale LICE

Pisa 3 giugno 2006

- 10.30-10.40 B. Barone, F. Vanadia : *Famiglia con E Generalizzata Idiopatica*
- 10.40-10.55 G.Patanè, M. L. Margiotta : *Famiglia con crisi febbrili ed E ( GEFS+ ?)*  
M. L. Margiotta, G. Patanè : *Famiglia con E parziale e ritardo mentale*
- 10.55-11.05 S.Bigoni, G.De Carlo, E. Calzolari, A. Bianchi : *Famiglia con crisi febbrili ed E. parziale benigna*
- 11.05-11.15 M.Viri, L. Fontanillas, M. Lodi, V. Dell'Oglio, A. Erba, A. Romeo : *Mioclonie palpebrali alla chiusura degli occhi in due gemelli dizigoti*
- 11.15-11.30 F. Zara, R. Gaggero, P. Striano, M.M. Mancardi, C.Dravet, B. Dalla Bernardina : *Aggiornamento studi E mioclonica severa dell'infanzia*
- 11.30-11.40 C. Marini, T. Pisano, P. Aridon, M. Pasqualetti, C. Di Resta, E. Brilli, M. De Fusco, F. Politi, E. Parrini, I. Manfredi, D. Pruna, G. Curia, C. Cianchetti, A. Becchetti, G. Casari, R. Guerrini : *E. familiare con nocturnal wandering and ictal fear causata da una aumentata sensitività della subunità alfa-2 del recettore colinergico neuronale*
- 11.40-11.50 R. Michelucci, C. Nobile, R. Mecarelli, O. Mecarelli : *Aggiornamento studi sulle E familiari del lobo temporale*
- 11.50-12.00 G. Capovilla, G. Rubboli, S. Striano, V. Sofia *Aggiornamento studio sindrome mioclonie palpebrali con o senza assenze*
- 12.00-12.10 A. Bianchi, F. Zara, E. Perucca, A. Gambardella, P. Forabosco, A. Rossi, R. Paravidino : *Aggiornamento studio farmacogenomico sulla farmacoresistenza nelle E focali*
- 12.10-12.20 D. Mei, C. Marini, E. Parrini, R. Guerrini : *Delezioni genomiche in pazienti con analisi di sequenza negativa: studio dei geni DCX e SCN1A*

### **Malformazioni Corticali ed Epilessia ( R. Guerrini )**

- 12.20-12.30 S. Bigoni, M.C. Scaduto, M. Santucci, F. Calzolari, E. Calzolari, R. Guerrini : *Cisti cerebrali del lobo temporale in gemelli monozigoti*
- 12.30-12.40 F. Moro, R. Guerrini : *Sindrome spasmi infantili e distonia parossistica (distonica) associata ad espansione del primo tratto di polialanine : risultati finali dello studio*
- 12.40-12.50 E. Parrini, A.Ramazzotti, WB Dobyns, D.Mei, F.Moro, P.Veggiotti, C.Marini, EH Brilstra, B. Dalla Bernardina, L. Goodwin, A. Bodell, MC Jones, M. Nangeroni, S, Palmeri, E. Said, JW Sander, P. Striano, Y. Takahashi, L. Van Maldergem, G. Leonardi, M. Wright, CA Walsh, R. Guerrini : *Eterotopia periventricolare; eterogeneità fenotipica e correlazione con mutazioni del gene FLNA*

### **Cromosomopatie ed Epilessia ( M. Elia )**

- 12.50-13.00 S. Giovannini, A. Boni, E. Della Giustina, G. Gobbi : *Un caso di RING 14 : aspetti clinici ed EEGgrafici*
- 13.00-13.10 S. Zanato, M. Vecchi, A. Suppiej, E. Finotti, C. Boniver : *Inversione pericentrica del cromosoma 8 associata a ritardo psicomotorio ed E*

### **Sindromi Dismorfiche ed Epilessia ( G. Capovilla )**

- 13.10-13.20 F. Beccarla, G. Capovilla, P. Avvantaggiato, M.E. Lorenzetti : *Sindrome trico-rino-falangea ed assenze : associazione casuale ?*
- 13.20-13.30 M. Lodi, A. Erba, M. Viri, V. Dell'Oglio, A. Romeo : *Ritardo psicomotorio, dimorfismi, crisi toniche e spasmi epilettici*