



## COMMISSIONE GENETICA

### Lega Italiana contro l'Epilessia

#### Riunione Policentrica in Epilettologia LICE

Roma - 18 gennaio 2007

#### **10.30-11.40 : Presentazione di famiglie e gemelli con epilessia**

- **O. Mecarelli, M. Falla, A. Zarabla, P. Li Voti, E. Diani, R. Michelucci, C. Nobile :** *Famiglia con ADTLE senza mutazione in LGI1*
- **S. Penco, P. Li Voti, P. Pulitano, O. Mecarelli:** *Famiglia con Angiomi Cavernosi ed E: risultati dell'indagine genetica*
- **P. Vigliano, G. Galloni :** *Famiglia con E generalizzata idiopatica*
- **R. Chifari, M. Lodi, M. Viri, V. Dell'Oglio, A. Erba, A. Romeo :** *Famiglia con E frontale notturna*
- **C. Durisotti, P.G. Garofalo :** *Famiglia con E generalizzata idiopatica*
- **A. Coppola, M. Pezzella, C. Ciampa, P. Striano, S. Striano, F. Zara :** *Vasta famiglia con crisi febbrili*
- **A. Gambardella, A. Labate :** *Famiglia con E idiopatica con assenze*
- **L. Dal Zotto, C. Boniver, M. Vecchi :** *E idiopatica in gemelli dizigoti*

#### **11.40-12.45 : Aggiornamento studi in corso e nuove proposte**

- **D. Mei, C. Marini, E. Parrini, F. Zara, R. Guerrini e gruppo LICE :** *Aggiornamento dello studio con MLPA del gene SCN1A nella SMEI*
- **F. de Falco, A. Falace, F. Zara :** *Proposta di collaborazione su ricerca mutazionale del gene FIME*
- **G. Capovilla, G. Rubboli, S. Striano, V. Sofia :** *Aggiornamento studio sindrome mioclonie palpebrali con o senza assenze*
- **D. Kasteleijn, M. Piccioli :** *Progetto europeo sulle E. fotosensibili*
- **P. Striano, F. Zara, A. Bianchi :** *Proposta di studio genetico sulle E generalizzate idiopatiche (Progetto europeo Epicure)*

- **A. Arcangeli, E. Wanke** : *Proposta studio sul ruolo del gene KCNH7 nelle E idiopatiche con assenze*
- **R. Michelucci, C. Nobile** : *Aggiornamento studio sulle E familiari del lobo temporale*
- **S. Penco, L. Tassi, A. Citterio, A. Cerase, G. Lo Russo, R. Rocchi, R. Rizzi, C.A. Tassinari, S. Battistini** : *Aggiornamento sullo studio genetico molecolare degli angiomi cavernosi*
- **A. Bianchi, F. Zara, E. Perucca, A. Gambardella, P. Striano, R. Paravidino, P. Forabosco. A. Rossi e gruppo LICE** : *Aggiornamento studio farmacogenomico sulla farmacoresistenza nelle E focali*

#### **12.45-13.30 Presentazione casi Sottocommissioni**

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

- **E. Freri, F. Ragona, L. Obino, L. Canafoglia, S. Franceschetti, T. Granata** : *Crisi parziali ( e stati di male ricorrenti ) favorite dalla febbre in paziente con quadro malformativo cerebrale e inversione pericentrica del cromosoma 1*
- **D. Brazzo, F. Teutonico, E. Alfei, M.C. Cortesi, P. Veggiotti** : *Sindrome di West ed E generalizzata in un paziente con delezione del cromosoma 7 (7q21.1-q21.2)*

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

- **F. Ragona, E. Freri, L. Obino, L. Canafoglia, L. D'Incerti, S. Franceschetti, T. Granata** : *Crisi febbrili, ritardo psicomotorio, microcefalia, iposviluppo ponderale e dismorfismi in paziente con malformazione complessa dell'encefalo*
- **T. Pisano, R. Guerrini** : *Eterotopia periventricolare posteriore con malformazione ippocampale e cerebellare : una malformazione non correlata a mutazioni del gene FLN1*

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

- **A. Romano, G. Capovilla, A. D'Amico, S. Lenta, E. Del Giudice** : *E parziale precoce con segni dismorfici e regressione psicomotoria*

