



COMMISSIONE GENETICA

Lega Italiana contro l'Epilessia

Riunione Policentrica in Epilettologia LICE

Roma – 17 gennaio 2008

10.00-11.20 : Presentazione di famiglie e gemelli con epilessia

- **C. Durisotti, P.G. Garofalo** : *Famiglia con E generalizzata idiopatica*
- **G. Di Rosa, M. Spanò, G. Tortorella** : *Famiglia con E. Idiopatica*
- **A. Gambardella, E. Colosimo, R. Ambrosio, L. Mumoli, A. Labate** : *Famiglia con tratto fotosensibile autosomico dominante*
- **A. Vignoli, E. Zambrelli, F. La Briola, V Chiesa, R. Canger, M.P. Canevini** : *Famiglia con Eyelids Myoclonia with Absences*
- **E. Ferlazzo, T. Calarese, P. Genton** : *Famiglia con E. Mioclonica Progressiva e ritardo mentale*
- **P.G. Garofalo, C. Durisotti** : *Gemelli monozigoti con E. generalizzata idiopatica*
- **G. Crichiutti** : *Gemelli monozigoti con E. frontale ?*
- **A. Cappellari, M. Vecchi, L. Dal Zotto, C. Boniver** : *Gemelli dizigoti con assenze tipiche/non tipiche ?*

11.20-12.50 : Aggiornamento studi in corso e nuove proposte

- **A. Bianchi, B. Calchetti** : *Presentazione scheda informatizzata Banca Dati*
- **F. Madia, R. Paravidino, F. Zara** : *Convulsioni neonatali e infantili familiari benigne : correlazioni genotipo-fenotipo*
- **C. Marini, D. Mei, R. Nabbout, J. Mulley, O. Dulac, I. Scheffer, E. Andermann, F. Zara, S. Berkovic, R. Guerrini e gruppo LICE** : *Aggiornamento studio collaborativo sull'utilizzo della MPLA nella diagnosi molecolare dei casi SMEI/SMEB negativi al sequenziamento del gene SCN1A*

- **R. Paravidino, A. Coppola, F. Madia, P. Striano, F. Zara** : *Array-CGH ed epilessia*
- **Gruppo collaborativo LICE** : *Proposta di studio Epilessia e tratto EEG Rolandico*
- **R. Michelucci, C. Nobile** : *Aggiornamento studio sulle E familiari del lobo temporale*
- **Gruppo Collaborativo LICE** : *Proposta di studio Epilessie Miocloniche Progressive*
- **A. Gambardella, I. Manna** : *Aggiornamento analisi polimorfismi SCN1A studio farmacogenomico sulla farmaco resistenza*
- **E. Perucca, A. Bianchi, F. Zara, A. Gambardella, A. Rossi e gruppo LICE** : *Aggiornamento studio farmacogenomico sulla farmaco resistenza e progetto EPICURE*

12.50-13.30 Presentazione casi Sottocommissioni

Cromosomopatie ed Epilessia (M. Elia)

- **I. De Giorgi, E. Freri, S. Binelli, S. Franceschetti, F. Ragona, L. Obino, T. Granata** : *Traslocazione sbilanciata cromosoma 9-11 ed epilessia con stati di male ricorrenti : presentazione di un caso*

Malformazioni Corticali ed Epilessia (R. Guerrini)

- **M. Monti, L. Gamberini, A. Posar, A. Parmeggiani** : *Polimicrogiria, delezione 22 q11 e POCS*
- **E. Parrini, C. Cardoso, A. Boys, C. Mignon-Ravix, J. MacMahon, S. Khantane, E. Bertini, E. Pallesi, C. Missirian, L. Villard, B. Chabrol, H.R. Slater, A. Moncla, F. Novara, S. Giglio, O. Zuffardi, I.E. Sheffer, R. Guerrini** : *Eterotopia nodulare periventricolare, ritardo mentale ed epilessia in pazienti con delezione 5q 14.3-q15*

