



COMMISSIONE GENETICA

Lega Italiana contro l'Epilessia

Riunione Policentrica in Epilettologia

Roma – 29 gennaio 2009

10.00-11.00 : Sessione famiglie e gemelli con epilessia

- **AT. Giallonardo, L. Fusco, C. Di Bonaventura, J. Fattouch, F. Bonini, G. Egeo** : *Famiglia con E generalizzata idiopatica farmacoresistente*
- **C. Durisotti, P.G. Garofalo** : *Famiglia con E parziale idiopatica ?*
- **M. Pezzella, P. Striano, E. Gennaro, S. Striano, F. Zara** : *Famiglia con spettro GEFS+ e mutazione intronica in SCN1A*
- **A. Gambardella, L. Murmoli, G. Palmisano, A. Labate** : *Famiglia con E focale benigna dell'infanzia e modalità di trasmissione AD*
- **F. Bisulli, I. Naldi, L. Licchetta, F. Pittau, C. Nobile, M. Seri, P. Tinuper** : *Ampia famiglia brasiliana con sintomi uditivi, negativa per il gene LGI1*
- **F. Ragona, E. Freri, I. De Giorgi, T. Granata** : *Gemelli con possibile sindrome di Dravet*

11.00-12.00 : Sessione Aggiornamento studi in corso e Nuove proposte

- **D. Pruna e gruppo collaborativo LICE** : *Aggiornamento studio E focali idiopatiche*
- **F. Zara, C. Marini, P. Striano** : *Aggiornamento studio EPICURE sulle E generalizzate idiopatiche*
- **C. Nobile, R. Michelucci** : *Aggiornamento studio sulle E familiari del lobo temporale*
- **R. Michelucci, S. Franceschetti** : *Aggiornamento Gruppo di studio E miocloniche progressive*

- **E. Perucca, R.Tozzi, A. Gambardella e gruppo collaborativo LICE** : *Aggiornamento studio farmacogenomico sulla farmacoresistenza : progetto EPICURE e analisi polimorfismi SCN1A*
- **A. Oliva, C.A. Tassinari, M. Mastrangelo, L. Nobili, G. Avanzini** : *Proposta studio genetico per la morte improvvisa nell'epilessia (SUDEP)*

12.00-12.30 Sessione Casi Clinici

- **F. Teutonico, D. Tonduti, P. Veggiotti, U. Balottin** : *Convulsioni infantili benigne e discinesia parossistica chinesigenica*
- **D. Mei, C. Marini, A. Ferrari, R. Guerrini** : *Encefalopatia epilettica, ritardo psicomotorio e quadro autistico associato a Del Xp22.13*
- **C. Marini, D. Buti, D. Mei, R. Guerrini** : *E generalizzata e disturbo parossistico del movimento associata a mutazione del gene GLUT1*

12.30-13.10 Presentazione casi Sottocommissioni

Cromosomopatie ed Epilessia (M. Elia)

- **M- Pezzella, P. Striano, C. Ciampa, L. Santulli, R. Paravidino, F. Zara, S. Striano** : *E associata a delezione 4q31.3 : case report e review della letteratura*
- **M. Meloni, M. Lodi, M. Viri, R. Chiffari, A. Romeo** : *E focale, ritardo mentale e dismorfismi in un caso di traslocazione cromosomica (trisomia parziale 9p e monosomia parziale 21q)*

Malformazioni Corticali ed Epilessia (R. Guerrini)

- **D. Italiano, S. Cammaroto, P. Bramanti, E. Ferlazzo** : *Famiglia con ritardo mentale, crisi febbrili e malformazioni corticali*
- **P.Sgadò, E. Parrini, R. Guerrini** : *Delezione 6q ed eterotopia periventricolare. Individuazione di geni candidati*