



Gruppo collaborativo LICE

Progetto di studio genetico in famiglie con 'EPR tipica'

La Commissione Genetica della LICE ha deciso di promuovere un progetto di studio genetico in famiglie con probandi affetti da epilessia focale idiopatica dell'infanzia a parossismi rolandici (EPR).

Lo studio sarà condotto dal dott. Zara attraverso lo screening dei canali ionici con metodica array-CGH in soggetti affetti da EPR (o con tratto EEG rolandico).

Sono elegibili per lo studio famiglie con almeno due membri affetti su due generazioni (madre/padre e figlio/a per esempio). L'epilessia rolandica deve avere caratteristiche cliniche ed EEG "tipiche"; sono escluse quindi le forme in cui le manifestazioni cliniche ed EEG hanno caratteristiche peculiari delle forme di EPR con evoluzione "complicata". Sono eligibili per lo studio anche membri con solamente il tratto EEG rolandico tipico. E' previsto l'arruolamento di circa 10-15 famiglie (25-30 affetti).

Per la validazione della famiglia è necessaria una adeguata documentazione clinica ed EEG dei membri affetti.

Le famiglie con i dati clinici ed EEG devono essere inviate al dr Dario Pruna (d.pruna@tiscali.it - tel 070.6093421) allegando : Albero genealogico con diagnosi degli affetti - Breve storia clinica degli affetti - Alcune pagine probative dell'esame EEG in veglia e sonno. La documentazione in esteso deve essere conservata dal gruppo inviante per successiva ulteriore valutazione in comune.

Il prelievo (degli affetti e dei non affetti della famiglia) di 10.20 ml di sangue periferico in EDTA oppure del DNA estratto , va inviato, previo accordo diretto al dr Federico Zara (federicozara@ospedale-gaslini.ge.it -tel 010.5636603). Indirizzo di spedizione : Dr Federico Zara, Laboratorio di Neurogenetica, Dipartimento di Pediatria, Ospedale Gaslini, Largo Gaslini 5, 16147. Genova. - I prelievi possono essere stoccati in freezer ed inviati cumulativamente con una unica spedizione mediante corriere espresso a temperatura ambiente. Non è necessario il ghiaccio secco. - Nella spedizione deve essere incluso l'Albero Genealogico con le diagnosi e i dati identificativi rispetto alle provette inviate ed il Consenso Informato. Si ricorda che può essere utilizzato il

Consenso Informato della LICE per studi genetici (può essere scaricato dal sito web della LICE-Commissione Genetica)

Si ricorda che prosegue la raccolta di famiglie con il probando affetto da EPR ed un familiare (fino al 3° grado) affetto da EPR o tratto EEG rolandico tipico. Il protocollo di questo studio può essere visionabile nel sito web della LICE - Commissione Genetica