



## **Obiettivi Commissione Genetica 2012**

### **Riunioni :**

- Incontro per presentazione casi e famiglie : Policentrico (gennaio) e Congresso LICE (giugno)
- Incontro Commissione Genetica – Bologna (ottobre e se necessario aprile)

### **Pagina web LICE :**

- Revisione e aggiornamento della pagina :in particolare vanno aggiornate le voci Attività (da inserire l'attività del 2011), Lavori con Ringraziamenti LICE, Protocolli degli studi in corso e va aggiornato l'Update relativo ai geni implicato nelle epilessie' del 2008

### **Studi e ricerche in corso e nuovi progetti :**

- Studio fisiologia dei canali ionici implicati nelle epilessie ( *M. Mantegazza, S. Franceschetti*)
- Studi collaborativi internazionali sull'analisi dell'Esoma nelle IGE ( *F. Zara, C. Marini, A. Gambardella* )
- Studio collaborativo internazionale sulla farmacogenomica della farmacoresistenza nelle epilessie focali ( *E. Perucca, F. Zara*)
- Studio collaborativo internazionale sulla epigenetica dei gemelli discordanti, analisi del Registro dei gemelli dell'ISS e proposta di studio genetico sugli istoni ( *A. Bianchi, P. Striano, A. Gambardella, T. Sander*)
- Studio genetico delle Crisi Infantili Familiari e Sporadiche con o senza comorbilità ( *F. Zara, P. Striano*)
- Completamento Studio genetico CNV sui casi ed i controlli con IGE ( *F. Zara, P. Striano*)
- Studio Epilessie Miocloniche Progressive ( *S. Franceschetti, R. Michelucci, L. Canafoglia e gruppo di studio PME LICE* )
- Studio Epilessie Temporalidi Idiopatiche familiari e sporadiche ( *C. Nobile, R. Michelucci, F. Bisulli e gruppo di studio LICE epilessie temporali*)
- Studio SUDEP ( *C.A. Tassinari, A. Oliva, P. Striano, A. La Neve e gruppo di studio LICE sulla SUDEP*)
- Studi in stand-by per analisi genetica: Epilessie Rolandiche ( *D. Pruna, G. Gobbi*) ed Epilessia con Mioclonie palpebrali ( *G. Capovilla, G. Rubboli*)

### **Sottocommissione Cromosomopatie e Sindromi Dismorfiche con epilessia (M. Elia)**

- Incontri per presentazione casi : Policentrico (gennaio) e Congresso LICE (giugno)
- Aggiornamento ed inserimento casi della scheda cromosomopatie e sindromi dismorfiche nel sito LICE

### **Sottocommissione Malformazioni corticali ed epilessia (R. Guerrini)**

- Incontri per presentazione casi : Policentrico (gennaio) e Congresso LICE (giugno)