



**Riunione Policentrica in
Epilettologia
Roma, 28-29 Gennaio 2016**

**Aula Magna del Rettorato
Sapienza Università di Roma**

PROGRAMMA SCIENTIFICO

Comitato Scientifico

Giuseppe Capovilla
giuseppe.capovilla@aopoma.it

Oriano Mecarelli
oriano.mecarelli@uniroma1.it

Pasquale Striano
strianop@gmail.com

Flavio Villani
fvillani@istituto-besta.it

Organizzatore locale

Oriano Mecarelli
Dipartimento Neurologia e Psichiatria
Sapienza Università di Roma

Sede

Aula Magna del Rettorato
Sapienza Università di Roma
Piazzale Aldo Moro, 1

Segreteria Organizzativa



CONGRESSI

SEGRETERIA LICE

Via Nizza 45, 00198 Roma

Tel. 06 85 35 55 90

Fax 06 85 35 60 60

www.ptsroma.it/poli2016

Segreteria.Lice@ptsroma.it

Giovedì 28 gennaio

09:00 Registrazione

AULA MAGNA

10:00 – 12:30

Genetica delle Epilessie

Coordinatori: *A. Bianchi (Arezzo) – P. Striano (Genova)*

Aggiornamenti ricerche in corso

10:00 **Presentazione progetti finanziati dalla Fondazione LICE**

- **Lennox Gastaut** *F. Zara (Genova)*
- **EMA** *A. Coppola (Napoli)*

10:20 **Aggiornamento su Epilessie Temporali**

C. Nobile (Padova), R. Michelucci (Bologna) e Gruppo di Studio LICE

10:30 **Aggiornamento su Epilessie Frontali**

F. Bisulli (Bologna) e Gruppo di Studio LICE

10:40 **Aggiornamento su PME**

L. Canafoglia, S. Franceschetti (Milano) e Gruppo di Studio LICE

10:50 **Aggiornamento genetica “SUDEP”**

M. Coll Vidal (Girona – ES)

11:05 Discussione

Famiglie, gemelli e casi “atipici”

11:20 **Next Generation Sequencing in pazienti con encefalopatia epilettica, epilessia farmacoresistente a fenotipo atipico e forme miocloniche progressive: l'esperienza del Besta**

B. Castellotti, J.C. DiFrancesco, E. Freri, F. Ragona, M. Santi, L. Canafoglia, S. Franceschetti, T. Granata, C. Gellera (Milano, Monza)

11:30 **GRIN2A mutation in a family with autosomal dominant lateral temporal epilepsy**

V. Vianello Dri, M. Fanciulli, E. Dazzo, C. Boniver, C. Nobile (Trento, Alghero, Padova)

11:40 **Epilessia piridossino-dipendente: caso atipico di crisi intrattabili**

M.S. Vari, F. Pinto, I. Gueli, G. Giudizioso, F. Madia, F. Zara, P. Striano (Genova)

11:50 **Whole-Exome-Sequencing in epilessia: mutazione SZT2 in due sorelle con epilessia, ritardo cognitivo e anomalie del corpo calloso**

M. Trivisano, A. Terracciano, L. De Palma, M.C. Digilio, B. Bernardi, M. Tartaglia, E.S. Bertini, F. Vigeveno, N. Specchio (Roma)

12:00 **Caso di mutazione in SCN1A esordito come spasmi infantili ed epilessia focale**

G. Lunardi, A. Raffagnato, L. Pellizzari, C. Boniver, S. Sartori, A. Murgia, M. Vecchi (Padova)

12:10 **Epilessia focale ad esordio infantile: il ruolo della mutazione del gene SCN2A**

A. Raffagnato, L. Pellizzari, G. Lunardi, C. Boniver, S. Sartori, A. Murgia, M. Vecchi (Padova)

12:20 **Variabilità fenotipica in una famiglia con variante del gene TSC2**

A. Mingarelli, A. Peron, R.M. Alfano, F. La Briola, A. Vignoli, M.P. Canevini (Milano)



AULA MAGNA

**12:30 – 13:30 Genetica delle Epilessie:
Cromosomopatie, Sindromi Dismorfiche
e Malformazioni Corticali**

Coordinatori: *M. Elia (Troina) – D. Pruna (Cagliari)*

- 12:30 **Caratteristiche elettro-cliniche in sindrome da microduplicazione Xq28**
*E. Carapelle, G. d'Orsi, M.G. Pascarella, T. Martino, A. Lalla, M.T. Di Claudio,
O. Palumbo, P. Palumbo, P. Veggiotti, C. Avolio, L.M. Specchio, M. Carella (Foggia,
S. Giovanni Rotondo, Pavia)*
- 12:40 **Fenotipo della microdelezione 15q13.3: descrizione di due famiglie**
C. Peruzzi, A. Papa, A. Zonta, M. Viri (Novara, Torino)
- 12:50 **Duplicazione de novo 8q21.3 in un caso con epilessia generalizzata, lieve
insufficienza mentale, ipostaturalità e tremore intenzionale**
P. Banfi, P. Granata, A. Genoni, R. Casalone (Varese)
- 13:00 **Mutazione de novo del gene PIK3R2 associata a polimicrogiria, displasia
corticale focale e iperplasia del corpo calloso**
*G. Terrone, N. Voisin, A.A. Alfaiz, G. Cappuccio, G. Vitiello, N. Guex, A. D'Amico,
A.J. Barkovich, N. Brunetti-Pierri, A. Reymond, E. Del Giudice (Napoli, Lausanne - CH,
San Francisco - US)*
- 13:10 **Sindrome da microduplicazione 22q11.2 e POCS: un pattern EEG peculiare?**
D. Pruna, M. Lai, S. Cossu, M. Scioni, F. Madeddu, L. Boccone (Cagliari)
- 13:20 **Caso di epilessia generalizzata in paziente con Sdr di DiGeorge**
L. Pellizzari, G. Lunardi, A. Raffagnato, C. Boniver, M. Vecchi (Padova)
- 13:30 – 14:30 Pausa pranzo

AULA MAGNA

- 14:30 – 15:10** **Utilità clinica dell'e-diary: un nuovo strumento di interazione medico/paziente**
O. Mecarelli (Roma), R. Michelucci (Bologna)
- 15:30 – 17:46** **Genetica delle Epilessie**
Coordinatori: *S. Franceschetti (Milano), A. Gambardella (Catanzaro)*
- 15:30 **Famiglia con polineuropatia, sordità, ritardo mentale ed epilessia**
S. Gasparini, E. Ferlazzo, C. Sueri, D. Branca, M.A. Bellavia, U. Aguglia (Reggio Calabria, Catanzaro)
- 15:47 **Mutazione de novo in SCN8A: ampliamento dello spettro clinico della mutazione**
I. Bagnasco, P. Dassi, E. Gennaro, F. Zara, P. Striano (Torino, Genova)
- 16:04 **Nuova mutazione gene SCN8A: descrizione di una famiglia con epilessia a esordio precoce e sviluppo psicomotorio normale**
A.Orsini, G. Anand, S. Jaypal, S. Jayawant (Oxford, Reading - UK)
- 16:21 **Quadro elettroclinico inabituale in soggetto con fenotipo Rett-Like e mutazione del gene SCN8A**
D. Zini, S. Russo, R. Mandarano, G. Rizzi, R. Masson, R. Opri, E. Fiorini (Verona, Milano)
- 16:38 **Caso atipico di epilessia associata a mutazione del gene PCDH19**
R. Solazzi, R. Guerrini, B. Berlese, M. Detoraki, L. Zoccante, E. Fontana (Verona, Firenze)
- 16:55 **Mioclonie ad esordio tardivo quale manifestazione precoce della malattia di Kufs associata a mutazione del gene CLN6**
G. Borzì, L. Mumoli, S. Cavalli, M. Sturniolo, F. Abate, A. Labate, A. Gambardella (Catanzaro)
- 17:12 **Delezione del gene NRXN1, manifestazioni cliniche associate e ruolo patogenetico nella genesi degli eventi critici. Caso clinico e revisione della letteratura**
L.M. Basili, M. Fanella, A. Morano, M. Albinì, S. Casciato, J. Fattouch, A.T. Giallonardo, C. Di Bonaventura (Roma)
- 17:29 **Delezione 1p13.3-1p13.2 in bambina con sindrome malformativa, ritardo ed epilessia: descrizione del fenotipo elettroclinico e risposta alla terapia**
R. Dilena, M. Baccarin, L. Tadini, M.F. Bedeschi (Milano)



AULA MAGNA

17:46 – 19:11 **Controversie in Epilettologia – età evolutiva / 1° sessione**
Coordinatori: *M. Lodi (Milano), P. Veggiotti (Pavia)*

- 17:46 **Encefalopatia epilettica in Sindrome del QT lungo.**
Quali opzioni terapeutiche?
G. Ferrantini, I. Contaldo, V. De Clemente, D. Battaglia (Roma)
- 18:03 **Rara associazione di 47,XXY e delezione della regione 15q11-q13:**
quale fenotipo?
S. Matricardi, C. Palka, G. Nanni, A. Verrotti (Chieti, Siena, Perugia)
- 18:20 **Epilessia generalizzata in paziente con mutazione del gene SCN9A**
S. Pellegrin, E. Parrini, A. Rigon, T. Lo Barco, F. Darra (Verona, Firenze)
- 18:37 **Manifestazioni parossistiche in sonno e iperinsulinismo congenito.**
Una diagnosi tardiva
C. Zanusi, P. Costa, G. Tornese, E. Faleschini, M. Carrozzi (Trieste)
- 18:54 **Crisi funzionali e crisi epilettiche in soggetti con anamnesi positiva per**
cardiopatie: un caso di difficile approccio diagnostico-terapeutico
P.V. Colucci, A.R. Isgrò, E. Liprino, G. Munafò, E. Parisi, D.L. Sgro, M. Spanò (Messina)



Venerdì 29 gennaio

AULA MAGNA

08:45 – 10:27 Controversie in Epilettologia – età evolutiva / 2° sessione

Coordinatori: *M. Lodi (Milano), P. Veggiotti (Pavia)*

- 08:45 **Crisi in cluster in corso di infezione da Virus Respiratorio Sinciziale**
E. Castino, E. Piretti, C. Galvani, G. Scrinzi, A. Mingarelli, G. Cantalupo (Verona, Milano)
- 09:02 **Inquadramento semeiologico e diagnostico di una Encefalopatia epilettica farmacoresistente ad esordio precoce**
V. De Giorgis, C. Baldassari, S. Olivotto, G. Papalia, P. Veggiotti (Pavia)
- 09:19 **Epilessia farmacoresistente e sclerosi ippocampale mesiale in paziente con progressa encefalite autoimmune ed astrocitoma cerebellare**
T. Giacomini, M.M. Mancardi, G. Prato, S. Janis, F. Battaglia, P. Striano, M.S. Vari, F. Pinto, A. Consales, G. Morana, M.G. Baglietto (Genova)
- 09:36 **Crisi focali e spasmi ad esordio precoce con sviluppo neuro psicomotorio nella norma: ipotesi eziologiche e possibilità terapeutiche**
S. Masnada, G. Randazzo, C. Baldassari, S. Donetti Dontin, E.C. Salmin, C. Varesio, M. Rossi, G. Papalia, M. Fasce, A. Pichiecchio, U. Balottin, P. Veggiotti (Pavia)
- 09:53 **Crisi epilettiche indotte da pianto protratto**
S. Siliquini, S. Cappanera, E. Cesaroni, L. Porfiri, M. Severini, M.A. Tavoni, N. Zamponi (Ancona)
- 10:10 **Un caso di crisi febbrili ed encefalopatia in età pediatrica**
F. Vanadia, D. Buffa, G. La Franca, L. Lo Bianco, M. Tumbarello, A. Tobia (Palermo)



AULA MAGNA

10:40 – 13:13

Controversie in Epilettologia – età adulta / 1° sessione

Coordinatori: *C. Di Bonaventura (Roma), S. Striano (Napoli)*

- 10:40 **Encefalopatia associata a sintomi psichiatrici, epilessia, mioclono, neuropatia e ipertransaminasemia**
F. Deleo, I. Pappalardo, G. Didato, C. Pastori, F. Villani (Milano)
- 10:57 **Encefalite limbica associata ad anticorpi anti-LGI1: argomenti elettrografici e clinici per una natura epilettica dei caratteristici episodi “distonici” facio-brachiali**
C.A. Galimberti, E. Tartara, P. Vitali (Pavia)
- 11:14 **Epilessia con crisi distoniche facio-brachiali: un quadro semeiologico ad alto valore diagnostico**
E. Pasini, P. Riguzzi, R. Pantieri, F. Santoro, M. Crisci, A. Zaniboni, R. Michelucci (Bologna)
- 11:31 **Esordio subacuto di epilessia farmaco resistente: un caso di encefalite autoimmune sieronegativa?**
G.D. Oggioni, V. Chiesa, M.P. Canevini (Milano)
- 11:48 **Un caso di encefalite limbica sieronegativa di sospetta natura autoimmune**
C. Stipa, L. Licchetta, I. Naldi, V. Vacchiano, M. Vitiello, B. Mostacci, M. Crisci, A. Zaniboni, F. Bisulli, P. Tinuper (Bologna)
- 12:05 **Febbre, stato epilettico super-refrattario e claustrum: quale legame?**
T. Martino, G. d’Orsi, M.G. Pascarella, G. Carrillo, G. Maestri, M.T. Di Claudio, D. Melchionda, A. Mazzeo, D. Cologno, B. Lecce, C. Avolio, L.M. Specchio (Foggia)
- 12:22 **Sindrome di Charles-Bonnet (CBS) successiva a stato di male epilettico associato a cavernomatosi multipla e mutazione del gene KRIT1**
L. Ferri, L. Sambati, G. Loddo, F. Bisulli, L. Licchetta, B. Mostacci, L. Zummo, L. Alvisi, R. Poda, F. Toni, G. Pierangeli, R. Terlizzi, C. Sturiale, P. Tinuper (Bologna, Messina)
- 12:39 **Crisi epilettiche subentranti e stati epilettici come unica manifestazione critica di malformazione di sviluppo corticale**
G. d’Orsi, T. Martino, E. Carapelle, M.T. Di Claudio, D. Mancini, C. Avolio, L.M. Specchio (Foggia)
- 12:56 **Episodi parossistici di “sniffing”: inquadramento elettroclinico**
G. Pontrelli, G. Boero, S. Internò (Taranto)
- 13:20 – 14:30 Pausa pranzo



AULA MAGNA

- 14:30 – 15:00** **Il trattamento farmacologico delle crisi generalizzate, uno scenario in evoluzione. Perampanel – studio 332 sul trattamento delle crisi tonico-cloniche primariamente generalizzate in pazienti con IGE**
C. Di Bonaventura (Roma)
- 15:00 – 16:25** **Controversie in Epilettologia – età adulta / 2° sessione**
Coordinatori: *C. Di Bonaventura (Roma), S. Striano (Napoli)*
- 15:00 **Iperckemia, polineuropatia, epilessia, disordine del movimento, deterioramento cognitivo. Neuroacantocitosi?**
C. Leta, B. Mostacci, L. Licchetta, C. Stipa, L. Alvisi, F. Bisulli, P. Tinuper (Bologna)
- 15:17 **Epilessia generalizzata “a manifestazione polimorfa”: caso clinico**
D. Fatuzzo, L. Giuliano, G. Mainieri, V. Lingenti, V. Sofia (Catania)
- 15:34 **Episodi accessuali di perdita di coscienza in un paziente con malattia di Fabry: utilità del “Calgary Syncope Seizures Score”?**
S. Calabrò, S. Gasparini, E. Ferlazzo, V. Cianci, C. Sueri, U. Aguglia (Catanzaro, Reggio Calabria)
- 15:51 **Una terapia difficile da togliere**
G. Assenza, G. Pellegrino, C. Benvenga, C. Campana, G. Di Pino, E. Fabrizio, R. Fini, V. Di Lazzaro, M. Tombini (Roma)
- 16:08 **Una sindrome “dei piedi inquieti” (moving toes syndrome) di natura epilettica?**
F. Brigo, E. Trinka, R. Nardone, F. Tezzon (Verona, Salisburgo - AT, Merano)



AULA MAGNA

16:25 – 18:07 **Selezione dei Candidati al trattamento neurochirurgico e Soluzioni neurochirurgiche e follow-up a distanza**

Coordinatori: *V. Chiesa (Milano), G. Di Gennaro (Pozzilli), S. Francione (Milano), M. Giulioni (Bologna)*

- 16:25 **Sindrome di Lennox: basta un'alterazione alla RM per essere candidati alla chirurgia...?**
F. Boscaini, S. Francione, V. Pelliccia, A. Citterio, K. Sambusida, F. Beccaria, G. Capovilla (Mantova, Milano)
- 16:42 **Chirurgia dell'epilessia e sospetta epilessia bi-temporale: astensione o "margini"?**
S. Casciato, P.P. Quarato, A. Mascia, A. D'Aniello, L.G. Grammaldo, M. De Risi, G.N. Meldolesi, R. Morace, V. Esposito, G. Di Gennaro (Roma, Pozzilli)
- 16:59 **Paziente con crisi parziali complesse e dati non invasivi divergenti correlati ad un network epilettogeno diffuso**
A. Russo, P. Jayakar, I. Miller, S. Bhatia, G. Gobbi, M. Duchowny (Bologna, Miami - US)
- 17:16 **EEG critico di scalpo in un caso di epilessia focale frontale: implicazioni di network?**
E. Tartara, P. Vitali, L. Tassi, C.A. Galimberti (Pavia, Milano)
- 17:33 **Encefalopatia epilettica e displasia corticale focale Ia, quali approcci chirurgici?**
L. de Palma, A. de Benedictis, M. Trivisano, S. Cappelletti, F. Vigevano, N. Specchio, C.E. Marras (Roma)
- 17:50 **Epilessia sintomatica in paziente con eterotopia nodulare e polimicrogiria centro-temporo-parieto-occipitale destra trattata con termocoagulazione dei noduli eterotopici**
S. Cossu, A. De Benedictis, L. de Palma, S. Cappelletti, M. Trivisano, R. Messina, C.E. Marras, F. Vigevano, N. Specchio (Roma)

18:07 – 18:55 **Diagnostica Neurofisiologica e di Neuroimmagine**

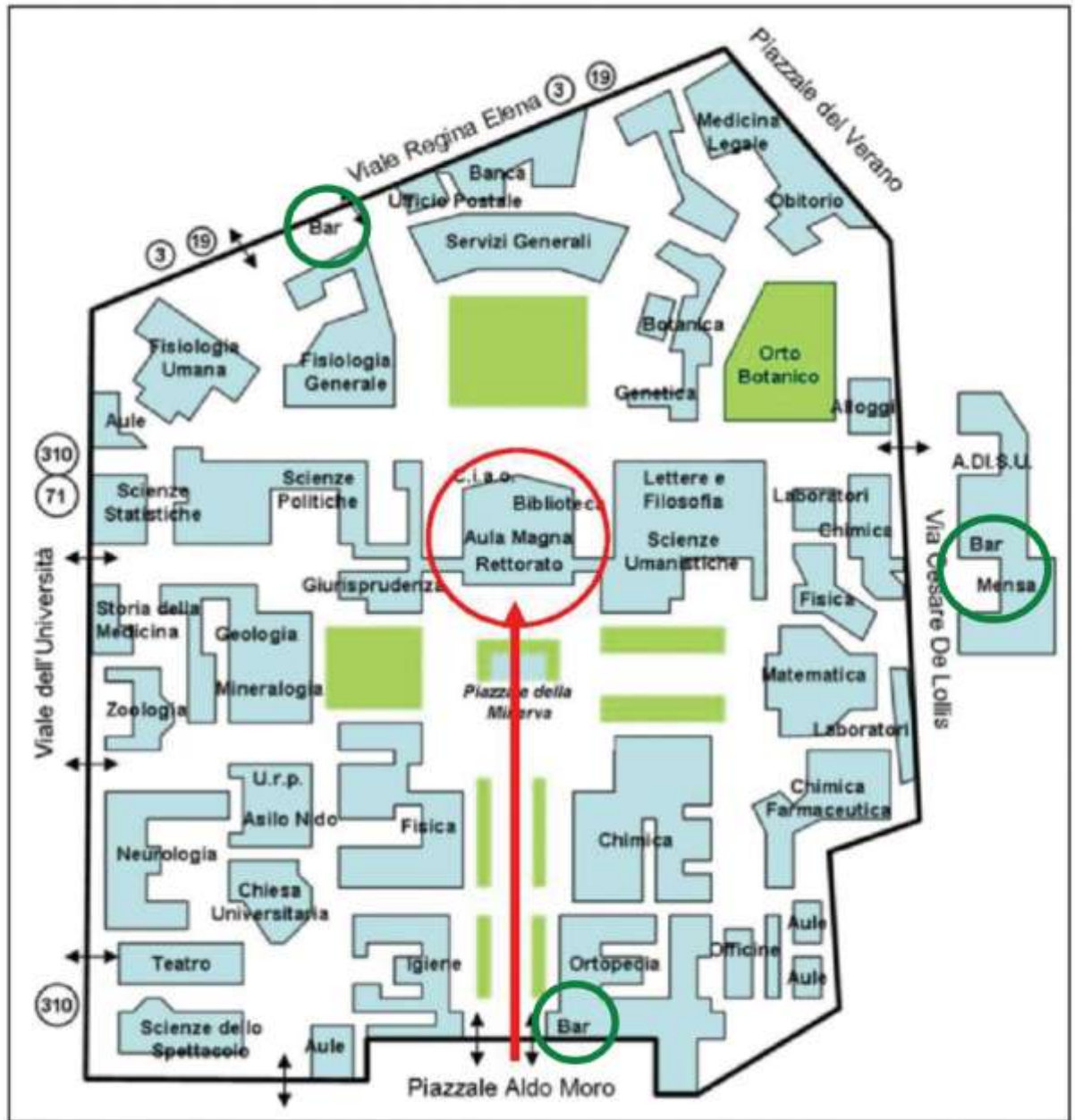
Coordinatori: *G. d'Orsi (Foggia), F. Minicucci (Milano), P. Vitali (Pavia)*

- 18:07 **Crisi riflesse da cubo di Rubik**
M. Albin, M. Fanella, J. Fattouch, S. Casciato, A. Morano, L.M. Basili, A.T. Giallonardo, C. Di Bonaventura (Roma, Pozzilli)
- 18:21 **Stato di male refrattario in paziente portatrice di mutazione del canale del calcio CACNA1A**
E. Leopizzi, M. Impellizzeri, G. Fanelli, A. Ardisson, T. Granata, N. Nardocci, F. Minicucci (Milano)
- 18:36 **Epilessia da toxoplasmosi in un paziente immunocompetente: una diagnosi difficile**
C. Sueri, E. Ferlazzo, M.S. Carpentieri, V. Cianci, S. Gasparini, M. Campello, S. Gabrielli, A. Gangemi, U. Aguglia (Reggio Calabria, Catanzaro, Roma)

18:55 **Verifica dell'apprendimento con test ECM**



 Policentrico



Con il contributo non condizionato di



