



§ commissione
genetica

La genetica
delle epilessie
dal laboratorio
alla clinica

Milano, 14-16 febbraio 2019

**Fondazione I.R.C.C.S.
Istituto Neurologico Carlo Besta**

Razionale Scientifico

Il corso si rivolge a medici che operano nel campo delle epilessie e che abbiano una formazione attinente, almeno di base. Poiché la finalità del corso è didattica, soprattutto volta a migliorare la capacità di prendere decisioni e di scegliere la sequenza temporale degli esami nel percorso di diagnosi, sarà data priorità ai medici, in particolare agli iscritti alla LICE, senza esclusione di non iscritti o di altre professionalità nell'ambito delle neuroscienze

Il corso comprende lezioni frontali di breve durata e ampi spazi per visite a laboratori ed esercitazioni.

Il corso è principalmente finalizzato a:

- 1) indicare la scelta e l'applicazione corretta delle tecniche genetiche nelle diverse sindromi e forme di epilessia, suggerendo percorsi di lavoro in accordo a quelli già delineati dalla LICE*
- 2) illustrare le diverse tecniche di indagine, fornire l'occasione di un dialogo "sul campo" con biologi, tecnici e medici che le applicano praticamente*
- 3) fornire e discutere casi clinici tratti dalla esperienza dei discenti e dei docenti per delineare le pratiche corrette e i limiti delle diverse metodiche di indagine*

Comitato Scientifico ed Organizzatore

Amedeo Bianchi – Arezzo
Francesca Bisulli – Bologna
Laura Canafoglia – Milano
Silvana Franceschetti – Milano
Cinzia Gellera – Milano
Pasquale Striano – Genova
Franco Taroni – Milano
Federico Zara – Genova

Faculty

Giuliano Avanzini – Milano
Amedeo Bianchi – Arezzo
Francesca Bisulli – Bologna
Laura Canafoglia – Milano
Giuseppe Capovilla – Mantova
Barbara Castellotti – Milano
Emilio Ciusani – Milano
Antonietta Coppola – Napoli
Ugo De Grazia – Milano
Jacopo DiFrancesco – Milano
Maurizio Elia – Troina
Silvana Franceschetti – Milano
Elena Freri – Milano
Antonio Gambardella – Catanzaro
Cinzia Gellera – Milano
Giuseppe Gobbi – Bologna
Tiziana Granata – Milano
Renzo Guerrini – Firenze
Stefania Magri – Milano
Carla Marini – Firenze
Roberto Michelucci – Bologna
Carlo Nobile – Padova
Chiara Pantaleoni – Milano
Tommaso Pippucci – Bologna
Dario Pruna – Cagliari
Francesca Ragona – Milano
Ambra Rizzo – Milano
Paolo Scalmani – Milano
Francesca Sciacca – Milano
Pasquale Striano – Genova
Franco Taroni – Milano
Alessandra Terracciano – Roma
Marina Trivisano – Roma
Federico Zara – Genova

PROGRAMMA SCIENTIFICO

Giovedì 14 febbraio – Epilessie Genetiche e Genetica delle Epilessie

SEDE VIA CELORIA, 11

08:30 – 09:00 Registrazione dei partecipanti

Moderatori **Amedeo Bianchi, Giuseppe Capovilla**

09:00 – 09:15 Presentazione del corso – Amedeo Bianchi

09:15 – 09:45 Il testing genetico nelle Epilessie: la proposta LICE – Antonietta Coppola

09:45 – 10:15 Le tecniche citogenetiche – Francesca Sciacca

10:15 – 10:45 Il CGH Array: quando, come e perché – Maurizio Elia

10:45 – 11:05 Coffee break

11:05 – 13:00 Presentazione di casi clinici con alterazioni del CGH Array – Maurizio Elia, Chiara Pantaleoni
Francesca Marchese, Ganna Balagura, Ilaria Pieri, Romana Rizzi, Fabiana Vercellino

13:00 – 13:15 Introduzione – Giuseppe Capovilla

13:15 – 13:45 Epilessie “idiopatiche” del I anno – Marina Trivisano

13:45 – 14:45 Light lunch

14:45 – 15:15 Epilessie “idiopatiche” dell’infanzia – Dario Pruna

15:15 – 15:45 Sleep related Hypermotor Epilepsy – Francesca Bisulli

15:45 – 16:15 Epilessie focali autosomiche dominanti – Antonio Gambardella

Tutor **Emilio Ciusani, Ugo De Grazia, Ambra Rizzo, Francesca Sciacca**

17:00 – 18:15 Visite in piccoli gruppi del laboratorio in Via Celoria

- Estrazione e preparazione DNA
- Uso delle PCR
- CGH Array

Moderatori Giuliano Avanzini, Franco Taroni

- 08:30 – 08:45 Introduzione della giornata – Giuliano Avanzini
- 08:45 – 09:15 Studi di linkage – Carlo Nobile
- 09:15 – 09:45 L'analisi dei geni: quando applicare l'analisi di singoli geni, limiti e vantaggi – Cinzia Gellera
- 09:45 – 10:15 Evoluzione dei pannelli NGS: un lungo percorso verso la ricerca della risposta mancante; strategie a confronto – Barbara Castellotti, Alessandra Terracciano
- 10:15 – 10:45 L'analisi dei dati: aspetti bio-informatici – Stefania Magri
- 10:45 – 11:15 NGS: exome sequencing – Tommaso Pippucci

11:15 – 11:35 Coffee break

11:35 – 12:05 Studio funzionale di canali: la valutazione elettrofisiologica – Paolo Scalmani

12:05 – 12:35 Studio funzionale di canali: il caso di HCN – Jacopo DiFrancesco

12:35 – 13:05 Spettro Dravet – Francesca Ragona

13:05 – 14:00 Light lunch

Moderatore Roberto Michelucci

- 14:00 – 14:15 Introduzione – Roberto Michelucci
- 14:15 – 15:00 Correlazioni genotipo-fenotipo nelle epilessie associate a malformazioni dello sviluppo corticale – Renzo Guerrini
- 15:00 – 15:30 Epilessie miocloniche progressive – Laura Canafoglia, Silvana Franceschetti
- 15:30 – 16:45 Presentazioni di casi clinici su malformazioni dello sviluppo corticale e epilessie miocloniche progressive/canalopatie
Chiara Bedetti, Beatrice De Maria, Bruna Nucera, Virginia Pironi, Miriam Savini, Roberta Solazzi, Teresa Francavilla

Tutor Barbara Castellotti, Stefania Magri, Paolo Scalmani

- 16:45 – 18:00 Visite del laboratorio in Via Amadeo
- Estrapolazione dei dati e tecniche di sequenziamento NGS
 - Laboratorio e apparecchiature
 - Espressione e registrazione di cellule con canali mutati

18:00 – 19:30 Genetica delle epilessie: oltre Mendel – Federico Zara

20:30 Cena faculty e discenti

Moderatori Giuseppe Gobbi, Tiziana Granata

08:30 – 08:45 Introduzione – Giuseppe Gobbi

08:45 – 09:15 Encefalopatie Epilettiche – Elena Freri

09:15 – 09:45 Protocaderina e sinaptopatie – Carla Marini

09:45 – 10:15 Presentazione di casi clinici

Silvia Gambarà, Paola Costa, Alessandro Ferretti

10:15 – 10:35 Coffee break

10:35 – 11:45 Presentazione di casi clinici

Raffaella Minardi, Giuditta Pellino, Marta Elena Santarone, Serena Troisi, Giulia Turchi, Francesca Muzzi, Elisabetta Amadori

11:45 – 12:15 Farmacogenomica – Federico Zara

12:15 – 13:00 Conclusioni - da Ippocrate al NGS: impatto della genetica nella gestione delle epilessie ed esempi di terapia personalizzata – Pasquale Striano

13:00 – 13:30 Test di Verifica ECM

INFORMAZIONI GENERALI

Sede del Corso

Fondazione I.R.C.C.S. – Istituto Neurologico Carlo Besta – Milano

- **14 febbraio** Sede di Via Celoria, 11
- **15 e 16 febbraio** Sede di Via Amadeo, 42

Obiettivo formativo

Linee Guida – Protocolli – Procedure – Documentazione Clinica

Crediti ECM

All'evento n. **250141** sono stati assegnati **21 crediti formativi** per le seguenti professioni e discipline:

Biologo	Biologo
Medico Chirurgo	Neurologia; Neuropsichiatria Infantile; Neurofisiopatologia; Pediatria; Pediatria (Pediatri Di Libera Scelta);

Massimo 50 partecipanti

Per l'ottenimento dei crediti formativi si debbono osservare le seguenti norme:

- Ritirare e compilare in ogni sua parte il modulo che verrà consegnata dal personale (moduli incompleti non verranno presi in considerazione). Tale modulo include la scheda anagrafica ed il questionario a risposta multipla.
- Ritirare e compilare in ogni sua parte la scheda di valutazione dell'evento
- Rispondere correttamente almeno al 75% delle domande
- Garantire il 90% della propria presenza

Segreteria Organizzativa

Provider ECM n. 1293



Via Nizza, 45 – 00198 Roma

Tel: 06 85355590

Fax: 06 85356060

e-mail: maura.stella@ptsroma.it

www.ptsroma.it