

15.03.13 PAVIA

**Università degli studi di Pavia - Dipartimento di Scienze Neurologiche
Aula Berlucci.**



Alle ore 11 i candidati hanno iniziato le presentazioni.....



Prof. Umberto Ballottin.



Il PREMIO AIEF 2013 è stato assegnato alla Dott.ssa Elena Piazza per la Tesi di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile dell'Università degli Studi di Pavia, dal titolo : La Sindrome di Dravet come modello di un nuovo approccio di studio nell'Epilessia : uso della tecnica Next Generation Sequencing per individuare correlazioni genotipo-fenotipo nei soggetti SCN1A positivi.

Relatori : Prof. Pierangelo Veggiotti, Prof.ssa Orsetta Zuffardi.



SCN1A, modello di Canalopatia Epile

Mutazioni in SCN1A determinano alterazioni della trasmissione sinaptica e dell'eccitabilità neuronale.

La riduzione della conduzione negli interneuroni GABAergici corticali ne compromette l'inibitoria e comporta un'alterazione dell'eccitabilità, generando fenomeni neuronali ipersincroni.

Attualmente sono state descritte fino a 700 mutazioni, distribuite in modo casuale su tutto il gene.

La frequenza di mutazioni in DS è riportata fino al 70-80% dei casi (Guerrini, 2012).

Mutazioni più coinvolte:

- Missenso (40% dei casi)
- Troncanti (40% dei casi)

www.scn1a.info
www.molgen.ua.ac.be/SCN1A

Review article
Dravet syndrome: The genetic model
Enzo Guerrini^{1,2,*}



Premiazione !



Festeggiamenti!!