



19 novembre 2015

Bando 2015 per l'assegnazione di fondi per la ricerca nel campo dell'epilessia genetica

La commissione giudicante ha ritenuto meritevoli del finanziamento da parte della Fondazione i seguenti progetti:

Dr.ssa Antonietta Coppola

Centro Epilessia

Dip.to di Neuroscienze, Scienze Riproduttive ed Odontostomatologiche

Università Federico II

Via Pansini, 5 - 80131 Napoli

La sindrome Mioclonie palpebrali con assenze (EMA) o sindrome Jeavons è una forma non è stata ancora riconosciuta da parte della ILAE tra le sindrome epilettiche ma certamente è una forma esistente e diversi Centri italiani hanno dato un importante contributo alla conoscenza e diffusione di questa forma, di cui è estremamente probabile dal punto di vista eziologico un interessamento genetico, come suggerito da diverse descrizioni cliniche e dalla descrizione di mutazioni de novo del gene CHD2 in alcuni pazienti.

Il finanziamento è giustificato dal fatto che lo studio si propone di indagare l'eziologia genetica eseguendo sequenziamento dell' esoma in una popolazione clinicamente ed elettrofisiologicamente ben caratterizzata di pazienti affetti da EMA.

Il progetto risulta pertanto innovativo ed assolve al criterio prioritario di selezione di coinvolgimento multicentrico.

Dr. Federico Zara

Laboratorio di Patologia Muscolare, U.O. Neurologia Pediatrica

e Malattie Muscolari

IRCCS Istituto G. Gaslini - Ospedale Pediatrico

Largo G. Gaslini 5

16147 GENOVA

Il progetto risulta innovativo in quanto nessuno studio è stato mai specificatamente effettuato su questa Sindrome Epilettica e nessun gene per encefalopatia epilettica è stato specificatamente associato alla LGS.

Lo studio potrebbe certamente aprire nuove conoscenze sugli aspetti genetici e sulla patogenesi di questa grave condizione.

Il finanziamento è giustificato dal fatto che l'identificazione di mutazioni (presumibilmente de novo) causative della sindrome di Lennox Gastaut rappresenta un' importante priorità di ricerca, anche per lo sviluppo di terapie di una tra le più frequenti gravi encefalopatie epilettiche. La metodologia è adeguata agli obiettivi e la ricerca si avvale di ricercatori di documentate competenze che hanno già avviato, conseguendo risultati preliminari, una collaborazione su questo progetto. Il contributo coprirebbe solo una parte dei costi, ma il PI dichiara di poter provvedere alla copertura finanziaria del progetto in toto.