

Programma di Lavoro per la candidatura a consigliere LICE per il triennio 2020-2023

La sottoscritta Carla Marini, specialista in neurologia ma che dal 2003 ad ora ha lavorato e continua ad interessarsi della neurologia pediatrica, con particolare interesse per le epilessie su base genetica, propone la sua candidatura come consigliere della LICE per il triennio 2020-2023.

Il seguente è un riassunto del programma di lavoro:

1. Le attuali conoscenze sulla eziologia delle crisi epilettiche e delle epilessie ci indica che oltre il 50% di pazienti in età pediatrica e giovani adulti ha una origine genetica. Grazie all'utilizzo di metodi di ricerca avanzati come i pannelli genetici con tecnica di Next-Generation Sequencing (NGS) ed il sequenziamento esomico/genomico siamo ora a conoscenza di centinaia di geni che se mutati causano principalmente crisi epilettiche. Diversi centri/ricercatori nazionali hanno avuto un ruolo importante nel raggiungimento delle attuali conoscenze. Molto lavoro rimane da compiere in tale settore pertanto nel mio programma di lavoro propongo un rilevante supporto alle attività e studi genetici proposti all'interno della commissione della genetica LICE, in particolare consolidare la rete Nazionale dei centri/specialisti che si occupano di Neurogenetica per favorire dialogo/collaborazioni nazionali ed implementare le attuali conoscenze delle basi genetiche dell'epilessia sia della età pediatrica che dell'adulto.
2. Le epilessie/sindromi epilettiche su base genetica in associazione alle crisi o dopo la comparsa delle crisi presentato anche co-morbidità in particolare deficit cognitivo-motori o disturbi comportamentali pertanto nel mio programma di lavoro vorrei favorire lo studio della interazione tra le crisi/comorbidità/causa genetica
3. Il miglioramento delle conoscenze eziopatogenetiche deve avere anche un risvolto pratico e traslazionale pertanto ritengo importante creare un gruppo di ricerca/studio di medicina di precisione basata sulle attuali conoscenze genetiche e patogenetiche. Questo permetterà anche di migliorare la collaborazione tra la ricerca clinica e la ricerca di base
4. Creare un gruppo di studio/ricerca sulle epilessie associate a malattie neurometaboliche comprese CDG
5. Nel programma di lavoro ritengo anche essenziale l'attività didattica e mi propongo di promuovere incontri in cui si presentano casi clinici complessi SENZA DIAGNOSI ma con discreta documentazione clinica così da poter favorire la discussione.
6. Promuovere la creazione di raccomandazioni nazionali per diagnosi, trattamento e management delle epilessie neonatali
7. Promuovere anche una maggiore collaborazione tra i vari gruppi di studio e commissioni della LICE
8. promuovere l'utilizzo appropriato della telemedicina come strumento di supporto per le famiglie ed i pazienti
9. Promuovere anche una maggiore collaborazione con altre società scientifiche

Ancona, 14/12/2020

Carla Marini

