



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI
DEL SANNIO Benevento

DST

DIPARTIMENTO DI SCIENZE E TECNOLOGIE

Dottorato di Ricerca in Scienze e Tecnologie per l'Ambiente e la Salute



GIORNATE SCIENTIFICHE DEL DST



Prof. Maurizio Tagliatela

Dipartimento di Neuroscienze e
Scienze riproduttive ed odontostomatologiche
Università degli Studi di Napoli "Federico II"

Canali del potassio ed epilessie ad esordio precoce: dai meccanismi patogenetici alle opportunità farmacologiche

MARTEDÌ 19 MARZO 2019 ORE 12:00

Sala Riunioni del DST

Via F. de Sanctis, Benevento

ABSTRACT

Mutazioni de novo in diversi geni che codificano per subunità di canali voltaggio-dipendenti del potassio sono responsabili di manifestazioni convulsive con notevole variabilità fenotipica. In particolare, mutazioni in KCNQ2 sono responsabili di circa il 10-20% delle encefalopatie epilettiche ad esordio neonatale (KCNQ2-EE) su base genetica; tali gravi patologie sono caratterizzate da convulsioni altamente farmacoresistenti, specifiche caratteristiche neuroradiologiche e elettroencefalografiche, ed un grado variabile di ritardo neurocognitivo. Nel seminario verrà descritta la molteplicità di meccanismi patogenetici responsabili di KCNQ2-EE, discutendo come specifiche varianti siano spesso associate a peculiari caratteristiche cliniche e come sia meccanismi di "loss-of-function" che di "gain-of-function" possano essere coinvolti. Si cercherà inoltre di evidenziare come la definizione dei meccanismi patogenetici sia cruciale per formulare correlazioni genotipo-fenotipo che possano migliorare la stratificazione diagnostica e prognostica dei pazienti, e guidare approcci terapeutici personalizzati.