

CURRICULUM VITAE

CARLA MARINI, MD, PhD

Dati Personali

Nazionalità Italiana

Lingue Italiano, Inglese, Francese

Indirizzo del lavoro Azienda Ospedaliera A Meyer Unità di Neurologia
Pediatrica, Viale Pieraccini 24, 50139 Firenze

Principali qualificazioni accademiche

1992: Laurea in medicina Università di Bologna, Bologna, Italia,

1998: Specializzazione in Neurologia Clinica Neurologica,
Università di Bologna, Bologna, Italia

2003: Doctor of Philosophy (PhD) Università di Melbourne,
Melbourne, Australia

Records accademici

- 85. Diploma di Maturità, Liceo Scientifico, Pergola, Pesaro, Italia
- 92. Laurea in Medicina e Chirurgia presso l'Università di Bologna, Italia

1992 Tirocinio di abilitazione per l'esame di stato presso l'Ospedale Sant'Orsola, Bologna, Italia

1992 Esame di Stato per l'abilitazione all'esercizio della professione di medico chirurgo

- 1998. Scuola di Specializzazione in Neurologia presso la Clinica Neurologica dell'Università di Bologna. Discussione di una tesi con titolo: Genetica delle epilessia con crisi di assenza. Voto 70/70 cum laude

- 1999. Dottorato di ricerca presso l'Università di Melbourne, Melbourne, Australia, sotto la Supervisione del Professore SF Berkovic e discussione di tesi con titolo: Family studies of epilepsy with simple and complex inheritance.

2003 Conferimento del titolo di Doctor of Philosophy.

Esperienze professionali e interessi di ricerca

Nel 1992 ho conseguito la laurea in Medicina e Chirurgia presso l'Università di Bologna, (Italia) discutendo la tesi di laurea con titolo: "Sindrome amnesica epilettica: osservazioni personali e contributi sperimentali". La tesi è stata realizzata presso la clinica Neurologica dell'Università di Bologna, relatore professore Elio Lugaresi. La tesi aveva come argomento una forma di epilessia del lobo temporale e il deficit di memoria prodotto dalle crisi epilettiche focali. Sotto la guida dei supervisori: Dr Roberto Gallassi e Dr Paolo Tinuper ho acquisito una discreta esperienza nella valutazione dei pazienti con epilessia del lobo temporale e nella valutazione del deficit neuropsicologico prodotto dalle crisi epilettiche.

Negli anni tra ottobre 1992 e giugno 1994 ho svolto attività di medicina generale come guardia medica nelle ASL di Cagli e Pergola (Pesaro-Urbino) con incarichi temporanei e rinnovabili per un totale di circa 500 ore lavorative ed ho svolto sostituzioni di medicina di base acquisendo una buona esperienza della gestione dei problemi di medicina generale dei pazienti.

Negli anni tra 1994 ed il 1998 ho frequentato la scuola di specializzazione in Neurologia presso la clinica neurologica dell'Università di Bologna, partecipando alle attività didattiche pratiche e teoriche previste dal corso di specializzazione. Le attività pratiche sono state svolte presso i reparti di Neurologia della Clinica Neurologica diretti dal Professore Pasquale Montagna e dal Professore Paolo Martinelli, presso il servizio di Neurologia dell'Ospedale Sant'Orsola diretto dal Professore Paolo Pazzaglia e presso il reparto di Neurologia dell'Ospedale Bellaria diretto dal Professore Carlo Alberto Tassinari. In particolare durante il periodo trascorso presso la clinica Neurologica ho frequentato il centro "G. M. Corsini" per lo studio ed il trattamento dell'epilessia ed il laboratorio di neurofisiologia diretto dal Professore Agostino Baruzzi e coordinato dal Dr Paolo Tinuper. Durante tali anni ho acquisito una discreta esperienza nella valutazione, diagnosi e trattamento dei pazienti con malattie neurologiche ma soprattutto dei pazienti con epilessia. Questo ha incluso la partecipazione agli ambulatori, alla esecuzione delle registrazioni video-EEG, polisomnografiche e per il monitoraggio delle funzioni del sistema nervoso autonomo ed alla

acquisizione delle conoscenze necessarie per la refertazione di tali esami. Sono stata direttamente coinvolta nei programmi di ricerca che riguardavano: le registrazioni poligrafiche dei pazienti con crisi di caduta, l'epilessia frontale notturna e lo studio delle funzioni del sistema nervoso autonomo ed endocrinologico dei pazienti con crisi parziali (vedi pubblicazioni).

Tra gennaio ed ottobre 1998 ho fatto uno stage di formazione specialistica all'estero, con una fellowship clinica presso il dipartimento di Neurologia dell'Austin & Repatriation Medical Center di Melbourne, Australia sotto la supervisione del Professor Samuel F Berkovic. Durante tale periodo ho acquisito le basi per studi di genetica clinica che sono poi stati approfonditi negli anni successivi di PhD (vedi sotto)

Nel ottobre 1998 ho completato il corso di Specializzazione in neurologia discutendo una tesi con titolo: 'La genetica delle epilessie con crisi ad assenza'. La tesi è stata realizzata con la supervisione del Professore Samuel F Berkovic, presso Epilepsy Research Institute, Austin & Repatriation Medical Centre, Melbourne, Australia.

Nel marzo 1999 mi sono iscritta al corso di PhD presso l'Università di Melbourne, Australia, sotto la supervisione del professore Samuel F Berkovic. Durante i 6 anni trascorsi a Melbourne i miei interessi di ricerca si sono focalizzati in particolare sulle genetica delle epilessie con studi clinici e neurofisiologici per la definizione del fenotipo e studi genealogici per la identificazione di famiglie con epilessia ereditaria per la valutazione del modello di ereditarietà in tali famiglie e della penetranza. Tra le varie epilessie con chiara predisposizione familiare gli studi condotti mi hanno permesso in particolare di identificare una famiglia con numerosi individui che presentavano una epilessia idiopatica generalizzata e di studiare famiglie con epilessia frontale notturna autosomica dominante. In collaborazione con il centro di genetica molecolare diretto dal Professore John Mulley, Adelaide, Australia, lo studio della grande famiglia sopra riportata con epilessia ad assenze e convulsioni febbrili ci ha portato alla scoperta della prima mutazione del gene che codifica per una subunità del recettore del GABAA (il più importante neurotrasmettitore inibitorio cerebrale) (vedi pubblicazioni). Sono inoltre stata direttamente coinvolta nello studio dei gemelli mono e bi-coriali con epilessia, epilessia del lobo temporale familiare, epilessia generalizzata con convulsioni febbrili plus ed epilessia parziale a focolai variabili.

Il corso di PhD comprendeva anche il lavoro clinico con la partecipazione diretta ed attiva al 'Comprehensive Epilepsy Program' diretto dal professore Samuel F Berkovic al Austin and Repatriation Medical Centre per la caratterizzazione e valutazione prechirurgica dei pazienti candidati alla chirurgia della epilessia, e agli ambulatori del 1st Seizure Clinic coordinato dal Dr Mark R Newton per pazienti con prima crisi, provenienti dai pronto soccorso degli Ospedali di Melbourne. Il lavoro clinico consisteva nella valutazione clinica, EEG di superficie ed EEG intracranico e partecipazione ai meeting settimanali per la discussione di RM encefalo, PET e SPECT critica ed intercritica dei pazienti candidati alla chirurgia della epilessia.

Durante il PhD ho seguito un corso di statistica per ricercatori presso l'Università di Melbourne, Luglio 2001

Il lavoro dei 6 anni trascorsi in Australia mi ha permesso di incrementare notevolmente le conoscenze e l'esperienza necessaria per la valutazione, diagnosi e trattamento dei pazienti con epilessia. Nell'ambito della ricerca, questi anni di PhD mi hanno aiutato ad implementare le conoscenze sulla genetica dell'epilessia ma soprattutto mi hanno permesso di acquisire una metodologia di ricerca.

Il 15.10 2003 ho completato il corso di PhD con la sottomissione di una tesi intitolata: FAMILY STUDIES OF EPILEPSY WITH SIMPLE AND COMPLEX INHERITANCE, sotto la supervisione del Professore Samuel F Berkovic, Università di Melbourne, Melbourne, Australia.

Il 15.12.2003 ho partecipato alla cerimonia di conferimento del PhD presso l'Università di Melbourne, Australia.

Dal 03.06.2003 al 23/03/07 ho occupato una posizione come dirigente medico di I livello a tempo determinato presso l' Unità Operativa di Epilettologia, Neurofisiologia e Neurogenetica dell'IRCCS Fondazione Stella Maris (Calambrone, Pisa, Italia) diretta dal Professore Renzo Guerrini con un contratto annuale rinnovabile e con fondi provenienti dal programma del Ministero della Istruzione, dell'Università e della Ricerca per il 'Rientro dei Cervelli'. Il contratto prevede un lavoro incentrato sulla ricerca. Negli anni dal 2003 ad ora, trascorsi presso l'Istituto IRCCS Stella Maris, sono stata impegnata nelle attività cliniche, di diagnostica e di ricerca della Unità Operativa di Epilettologia, Neurofisiologia e Neurogenetica. In particolare l'attività di ricerca è stata finalizzata allo studio delle basi genetiche cliniche e molecolari delle epilessie umane. L'elaborazione dei dati ottenuti ha portato a varie pubblicazioni su riviste scientifiche internazionali (vedi lavori pubblicati e sottomessi per pubblicazione). Ho partecipato alla stesura e realizzazione dei seguenti progetti di ricerca approvati ed attivati o di imminente attivazione.

Posizione attuale

Il 23/03/07 vincitrice di concorso per titoli ed esami ed assunzione come dirigente medico presso IRCCS Fondazione Stella Maris.

Il 01/06/07 trasferimento presso l'Unità di Neurologia Pediatrica della Azienda Ospedaliera A. Meyer, DIRIGENTE MEDICO I.

Progetti di ricerca a cui ho partecipato

1) PROGETTO FONDAZIONE MARIANI (2008-2010)

L'encefalopatia epilettica è una generale categoria diagnostica? Valutazioni neuropsicologica e del comportamento in bambini con epilessia Mioclonica Severa dell'Infanzia (Sindrome di Dravet) possono dimostrare se le crisi epilettiche farmacoresistenti causano un disturbo progressivo delle funzioni cerebrali.

2) PROGETTO EUROPEO EPICURE

"Functional genomics and neurobiology of epilepsy: a basis for new therapeutic strategies"

3) PROGETTO TELETHON (2005-2007)

"Array-CGH: election technique to study cerebral cortex malformations and epilepsy"

4) PROGETTO MURST (2006-2008)

Basi genetiche molecolari e caratteristiche cliniche in età pediatrica delle epilessie con crisi legate al sonno e dei disturbi dell'arousal

5) RICERCA FINALIZZATA RF1/04 (2005-2007)

"Encefalopatie degenerative miocloniche: diagnostica molecolare precoce, trattamento e correlazioni genotipo-fenotipo"

6) PROGETTO MURST (2004-2006)

"Basi anatomico-funzionali, diagnosi molecolare e terapia chirurgica precoce nelle encefalopatie epilettiche dell'età evolutiva"

7) PROGETTO FONDAZIONE MARIANI (2004-2005)

" The clinic and genetic spectrum of human periventricular heterotopia"

Nel 2004 ho partecipato alla realizzazione, in qualità di organizzatore e di relatore, del workshop: Nosology of the epilepsies in the first three years of life & Epilepsy Surgery in infancy and childhood. Pisa, 15 e 16 Novembre.

Scholarships and Awards

1999 International Postgraduate Research Scholarship, University of Melbourne, Australia

1999 Melbourne International Research Scholarship, University of Melbourne, Australia

1999 ESA TOP Scholar award, Epilepsy Society of Australia, 1999, Adelaide, Australia

2000. Young Investigator Award, 24th International Epilepsy Congress, Buenos Aires, May 13-18 2001

2001. Austin and Biomedical Alliance Research Award, Austin Hospital research week, 1-5 October 2001, Victoria Australia

2001. ESA TOP Scholar award, Epilepsy Society of Australia, 2001.

Freemantle, Perth, Western Australia, Australia

2001 Young Investigator Award, American Epilepsy Society, November

30 - December 5, Philadelphia, PA, USA

2006 Young Investigator Award, American Epilepsy Society, December

1 - December 5, San Diego, CA, USA

Lavori pubblicati su riviste internazionali

1. Mei D, **Marini C**, Novara F, Dalla Bernardina B, Fontana E, Parrini E, Ferrari AR, Murgia A, Zuffardi O, Guerrini R. Xp22.3 genomic deletions involving the CDKL5 gene in girls with early onset epileptic encephalopathy. *Epilepsia*. 2009, in press
2. Sisodiya SM, **Marini C**. Genetics of antiepileptic drug resistance. *Curr Opin Neurol*. 2009;22(2):150-6.
3. Gambardella A, **Marini C**. Clinical spectrum of SCN1A mutations. *Epilepsia*. 2009 May;50

4. **Marini C**, Scheffer IE, Nabbout R, Mei D, Cox K, Dibbens LM, McMahon JM, Iona X, Carpintero RS, Elia M, Cilio MR, Specchio N, Giordano L, Striano P, Gennaro E, Cross JH, Kivity S, Neufeld MY, Afawi Z, Andermann E, Keene D, Dulac O, Zara F, Berkovic SF, Guerrini R, Mulley JC. SCN1A duplications and deletions detected in Dravet syndrome: Implications for molecular diagnosis. *Epilepsia*. 2009 Mar 11. [Epub ahead of print]
5. Fedi M, Berkovic SF, Scheffer IE, O'Keefe G, **Marini C**, Mulligan R, Gong S, Tochon-Danguy H, Reutens DC. Reduced striatal D1 receptor binding in autosomal dominant nocturnal frontal lobe epilepsy. *Neurology*. 2008;71(11):795-8.
6. Hoda JC, Gu W, Friedli M, Phillips H, Bertrand S, Antonarakis SE, Goudie D, Roberts R, Scheffer I, **Marini C**, Patel J, Berkovic SF, Mulley JC, Steinlein OK, Bertrand DC. Human nocturnal frontal lobe epilepsy: pharmacogenomic profiles of pathogenic nAChR β -subunit mutations outside the ion channel pore. *Mol Pharmacol*. 2008 Aug;74(2):379-91.
7. Mei D, Lewis R, Parrini E, Lazarou LP, **Marini C**, Pilz DT, Guerrini R. High frequency of genomic deletions and duplication in the LIS1 gene in lissencephaly: implications for molecular diagnosis. *J Med Genet*. 2008;45(6):355-61.
8. Fedi M, Berkovic SF, Macdonell RA, Curatolo JM, **Marini C**, Reutens DC. Intracortical Hyperexcitability in Humans with a GABAA Receptor Mutation. *Cereb Cortex*. 2008;18(3):664-9.
9. **Marini C**, Guerrini R. The role of the nicotinic acetylcholine receptors in sleep-related epilepsy. *Biochem Pharmacol*. 2007;74(8):1308-14
10. Annesi F, Gambardella A, Michelucci R, Bianchi A, **Marini C**, Canevini MP, Capovilla G, Elia M, Buti D, Chifari R, Striano P, Rocca FE, Castellotti B, Cali F, Labate A, Lepiane E, Besana D, Sofia V, Tabiaddon G, Tortorella G, Vigliano P, Vignoli A, Beccaria F, Annesi G, Striano S, Aguglia U, Guerrini R, Quattrone A. Mutational Analysis of EFHC1 Gene in Italian Families with Juvenile Myoclonic Epilepsy. *Epilepsia*. 2007;48(9):1686-90.
11. Sisodiya S, Cross JH, Blumcke I, Chadwick D, Craig J, Crino PB, Debenham P, Delanty N, Elmslie F, Gardiner M, Golden J, Goldstein D, Greenberg DA, Guerrini R, Hanna M, Harris J, Harrison P, Johnson MR, Kirov G, Kullman DM, Makoff A, **Marini C**, Nabbout R, Nashef L, Noebels JL, Ottman R, Pirmohamed M, Pitkanen A, Scheffer I, Shorvon S, Sills G, Wood N, Zuberi S. Genetics of epilepsy: epilepsy research foundation workshop report. *Epileptic Disord*. 2007 Jun;9(2):194-236.
12. **Marini C**, Mei D, Temudo T, Ferrari AR, Buti D, Dravet C, Dias AI, Moreira A, Calado E, Seri S, Neville B, Narbona J, Reid E, Michelucci R, Sicca F, Cross HJ, Guerrini R. Idiopathic Epilepsies with Seizures Precipitated by Fever and SCN1A Abnormalities. *Epilepsia*. 2007 Sep;48(9):1678-85.
13. Striano P, Mancardi MM, Biancheri R, Madia F, Gennaro E, Paravidino R, Beccaria F, Capovilla G, Dalla Bernardina B, Darra F, Elia M, Giordano L, Gobbi G, Granata T, Ragona F, Guerrini R, **Marini C**, Mei D, Longaretti F, Romeo A, Siri L, Specchio N, Vigeveno F, Striano S, Tortora F, Rossi A, Minetti C, Dravet C, Gaggero R, Zara F. Brain MRI findings in severe myoclonic epilepsy in infancy and genotype-phenotype correlations. *Epilepsia*. 2007 Jun;48(6):1092-6.
14. Mei D, Parrini E, Pasqualetti M, Tortorella G, Franzoni E, Giussani U, **Marini C**, Migliarini S, Guerrini R. Multiplex ligation-dependent probe amplification detects DCX gene deletions in band heterotopia. *Neurology*. 2007;68(6):446-50.
15. **Marini C**, Mei D, Helen Cross J, Guerrini R. Mosaic SCN1A mutation in familial severe myoclonic epilepsy of infancy. *Epilepsia*. 2006;47(10):1737-40.
16. Gardella E, Tinuper P, **Marini C**, Guerrini R, Parrini E, Bisulli F, Liguori R, Montagna P, Lugaresi E. Autosomal dominant early-onset cortical myoclonus, photic-induced myoclonus, and epilepsy in a large pedigree. *Epilepsia*. 2006;47(10):1643-9.
17. Durner M, Gorroochurn P, **Marini C**, Guerrini R. Can we increase the likelihood of success for future association studies in epilepsy? *Epilepsia*. 2006;47(10):1617-21.
18. Fedi M, Berkovic SF, **Marini C**, Mulligan R, Tochon-Danguy H, Reutens DC. A GABAA receptor mutation causing generalized epilepsy reduces benzodiazepine receptor binding. *Neuroimage*. 2006;32(3):995-1000

19. Aridon P, **Marini C**, Di Resta C, Brilli E, De Fusco M, Politi F, Parrini E, Manfredi I, Pisano T, Pruna D, Curia G, Cianchetti C, Pasqualetti M, Becchetti A, Guerrini R, Casari G. Increased sensitivity of the neuronal nicotinic receptor alpha 2 subunit causes familial epilepsy with nocturnal wandering and ictal fear. *Am J Hum Genet*. 2006;79(2):342-50.
20. Guerrini R, **Marini C**. Genetic malformations of cortical development. *Exp Brain Res*. 2006;173(2):322-33.
21. Parrini E, Ramazzotti A, Dobyns WB, Mei D, Moro F, Veggiotti P, **Marini C**, Brilstra EH, Dalla Bernardina B, Goodwin L, Bodell A, Jones MC, Nangeroni M, Palmeri S, Said E, Sander JW, Striano P, Takahashi Y, Van Maldergem L, Leonardi G, Wright M, Walsh CA, Guerrini R. Periventricular heterotopia: phenotypic heterogeneity and correlation with Filamin A mutations. *Brain*. 2006;129(Pt 7):1892-906.
22. Derry CP, Davey M, Johns M, Kron K, Glencross D, **Marini C**, Scheffer IE, Berkovic SF. Distinguishing sleep disorders from seizures: diagnosing bumps in the night. *Arch Neurol*. 2006 May;63(5):705-9.
23. **Marini C**, Parmeggiani L, Masi G, D'Arcangelo G, Guerrini R. Nonconvulsive status epilepticus precipitated by carbamazepine presenting as dissociative and affective disorders in adolescents. *J Child Neurol*. 2005;20(8):693-6.
24. Winawer MR, **Marini C**, Grinton BE, Rabinowitz D, Berkovic SF, Scheffer IE, Ottman R. Familial clustering of seizure types within the idiopathic generalized epilepsies. *Neurology*. 2005;65(4):523-8.
25. Martinelli Boneschi F, Aridon P, Zara F, Guerrini R, **Marini C**, De Fusco M, Comi G, Casari G. No evidence of ATP1A2 involvement in 12 multiplex Italian families with benign familial infantile seizures. *Neurosci Lett*. 2005;388(2):71-4.
26. Pisano T, **Marini C**, Brovedani P, Brizzolara D, Pruna D, Mei D, Moro F, Cianchetti C, Guerrini R. Abnormal phonologic processing in familial lateral temporal lobe epilepsy due to a new LGII mutation. *Epilepsia*. 2005;46(1):118-23.
27. Guerrini R, Parmeggiani L, **Marini C**, Brovedani P, Bonanni P. Autosomal dominant cortical myoclonus and epilepsy (ADCME) with linkage to chromosome 2p11.1-q12.2. *Adv Neurol*. 2005;95:273-9.
28. Taylor I, **Marini C**, Johnson MR, Turner S, Berkovic SF, Scheffer IE. Juvenile myoclonic epilepsy and idiopathic photosensitive occipital lobe epilepsy: is there overlap? *Brain*. 2004;127(Pt 8):1878-86.
29. **Marini C**, Scheffer IE, Crossland KM, Grinton BE, Phillips FL, McMahon JM, Turner SJ, Dean JT, Kivity S, Mazarib A, Neufeld MY, Korczyn AD, Harkin LA, Dibbens LM, Wallace RH, Mulley JC, Berkovic SF. Genetic architecture of idiopathic generalized epilepsy: clinical genetic analysis of 55 multiplex families. *Epilepsia*. 2004;45(5):467-78.
30. Berkovic SF, Heron SE, Giordano L, **Marini C**, Guerrini R, Kaplan RE, Gambardella A, Steinlein OK, Grinton BE, Dean JT, Bordo L, Hodgson BL, Yamamoto T, Mulley JC, Zara F, Scheffer IE. Benign familial neonatal-infantile seizures: characterization of a new sodium channelopathy. *Ann Neurol*. 2004;55(4):550-7.
31. Bonanni P, Malcarne M, Moro F, Veggiotti P, Buti D, Ferrari AR, Parrini E, Mei D, Volzone A, Zara F, Heron SE, Bordo L, **Marini C**, Guerrini R. Generalized epilepsy with febrile seizures plus (GEFS+): clinical spectrum in seven Italian families unrelated to SCN1A, SCN1B, and GABRG2 gene mutations. *Epilepsia*. 2004;45(2):149-58.
32. **Marini C**, Harvey AS, Pelekanos JT, Berkovic SF. Epilepsy in offspring of whom both parents have idiopathic generalized epilepsy: biparental inheritance. *Epilepsia*. 2003;44(9):1250-4.
33. Guerrini R, Casari G, **Marini C**. The genetic and molecular basis of epilepsy. *Trends Mol Med*. 2003;9(7):300-6.
34. Yenjun S, Harvey AS, **Marini C**, Newton MR, King MA, Berkovic SF. EEG in adult-onset idiopathic generalized epilepsy. *Epilepsia*. 2003;44(2):252-6.
35. **Marini C**, King MA, Archer JS, Newton MR, Berkovic SF. Idiopathic generalised epilepsy of adult onset: clinical syndromes and genetics. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2003;74(2):192-6.
36. **Marini C**, Harkin LA, Wallace RH, Mulley JC, Scheffer IE, Berkovic SF. Childhood

- absence epilepsy and febrile seizures: a family with a GABA(A) receptor mutation. *Brain*. 2003;126(Pt 1):230-40.
37. Bisulli F, Tinuper P, **Marini C**, Avoni P, Carraro G, Nobile C. Partial epilepsy with prominent auditory symptoms not linked to chromosome 10q. *Epileptic Disord*. 2002;4(3):183-7.
 38. Bowser DN, Wagner DA, Czajkowski C, Cromer BA, Parker MW, Wallace RH, Harkin LA, Mulley JC, **Marini C**, Berkovic SF, Williams DA, Jones MV, Petrou S. Altered kinetics and benzodiazepine sensitivity of a GABAA receptor subunit mutation [gamma 2 (R43Q)] found in human epilepsy. *Proc Natl Acad Sci U S A*. 2002;99(23):15170-5.
 39. Tinuper P, Bisulli F, Cerullo A, Carcangiu R, **Marini C**, Pierangeli G, Cortelli P. Ictal bradycardia in partial epileptic seizures: Autonomic investigation in three cases and literature review. *Brain*. 2001;124(Pt 12):2361-71.
 40. Wallace RH, **Marini C**, Petrou S, Harkin LA, Bowser DN, Panchal RG, Williams DA, Sutherland GR, Mulley JC, Scheffer IE, Berkovic SF. Mutant GABA(A) receptor gamma2-subunit in childhood absence epilepsy and febrile seizures. *Nat Genet*. 2001;28(1):49-52.
 41. Phillips HA, **Marini C**, Scheffer IE, Sutherland GR, Mulley JC, Berkovic SF. A de novo mutation in sporadic nocturnal frontal lobe epilepsy. *Ann Neurol*. 2000;48(2):264-7.
 42. Valenti MP, Tinuper P, Cerullo A, Carcangiu R, **Marini C**. Reading epilepsy in a patient with previous idiopathic focal epilepsy with centrotemporal spikes. *Epileptic Disord*. 1999;1(3):167-71.
 43. Cerullo A, **Marini C**, Carcangiu R, Baruzzi A, Tinuper P. Clinical and video-polygraphic features of epileptic spasms in adults with cortical migration disorder. *Epileptic Disord*. 1999;1(1):27-33.
 44. Cerullo A, **Marini C**, Cevoli S, Carelli V, Montagna P, Tinuper P. Colpocephaly in two siblings: further evidence of a genetic transmission. *Dev Med Child Neurol*. 2000;42(4):280-2.
 45. Cerullo A, Tinuper P, Provini F, Contin M, Rosati A, **Marini C**, Cortelli P. Autonomic and hormonal ictal changes in gelastic seizures from hypothalamic hamartomas. *Electroencephalogr Clin Neurophysiol*. 1998;107(5):317-22.
 46. Tinuper P, Cerullo A, **Marini C**, Avoni P, Rosati A, Riva R, Baruzzi A, Lugaresi E. Epileptic drop attacks in partial epilepsy: clinical features, evolution, and prognosis. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 1998;64(2):231-7.
 47. Tinuper P, Provini F, **Marini C**, Cerullo A, Plazzi G, Avoni P, Baruzzi A. Partial epilepsy of long duration: changing semiology with age. *Epilepsia*. 1996;37(2):162-4.

Lavori pubblicati su riviste nazionali

1. **Marini C**, Cerullo A, Rosati A, Avoni P, Lia A, Monfreda R, Riva R, Tinuper P. Utilità clinica delle registrazioni EEG prolungate dopo privazione di sonno (NAP) in pazienti con epilessia certa o probabile. *Lega It Epil* 1997,99:79-80
2. Cerullo A, **Marini C**, Rosati A, Tinuper P, Donati C, Lia A, Lugaresi E. Crisi toniche epilettiche e distonia focale indotte dal movimento. *Lega It Epil* 1997,99:215-216
3. Rosati A, Tinuper P, **Marini C**, Cerullo A, Avoni P, Baruzzi A. Effetto della lamotrigina sulle crisi parziali con brusca caduta. *Lega It Epil* 1997,99:161-162
4. Rosati A, Tinuper P, Cerullo A, **Marini C**, Donati C, Plazzi G, Agati R, Lugaresi E. Crisi frontali notturne e ipoplasia congenita della carotide interna. *Lega It Epil* 1997,99:83-84
5. **Marini C**, Cerullo A, Rosati A, Donati C, Cortelli P, Tinuper P. Bradicardia critica durante crisi temporali sinistre. *Lega It Epil* 1997,99:251-253
6. Carcangiu R, Cerullo A, **Marini C**, Rosati A, Tinuper P. Sincope cardioinibitoria provocata da manovre di induzione di crisi psicogene. *Lega It Epil* 1998,102/103:317-318
7. **Marini C**. Epilessia generalizzata con convulsioni febbrili plus. *Lega It Epil* 1998,118:39-41

8. Giordano L, Accorsi P, Ferretti MC, Valseriati D, **Marini C**, Berkovic SF. Convulsioni infantili familiari benigne (CIFB) a esordio precoce: variante o nuova sindrome. *Boll Lega It Epil* 2003;121/122:131-133

Abstracts pubblicati

1. Plazzi G, Tinuper P, Provini F, Cerullo A, **Marini C**, Gambardella D, Pellissier JF. Epilepsy, occipital calcifications and celiac disease: anatomopathologic findings and response to a gluten-free diet. *Epilepsia* 1994;35(suppl 7):81.
2. Tinuper P, Provini F, Avoni P, Riva R, **Marini C**, Lugaresi E and Baruzzi A. EEG prognostic value in discontinuation of antiepileptic drugs: a prospective study in partial epilepsies. *Epilepsia* 1994;35(suppl 7):83.
3. Cerullo A, Provini F, **Marini C**, Plazzi G, Amore M, Zazzeri N, Tinuper P. Abatement of drug-resistant complex partial seizures after traumatic cerebellar haematoma. *Epilepsia* 1994;35(suppl 7):91.
4. Tinuper P, Provini F, **Marini C**, Cerullo A, Plazzi G, Avoni P, Baruzzi A and Lugaresi E. Epilepsy in the elderly: changing presentation of seizures in long-lasting partial epilepsy. *Epilepsia* 1995;36(suppl 3):S194.
5. **Marini C**, Lia A, R. Liguori, L. Monari, G. Plazzi, P. Tinuper, P. Montagna. Familial cramping syndrome. *Ital J Neurol Sci* 1995;6(suppl 7):64.
6. Lia A, Avoni P, Donati C, **Marini C**, Plazzi G, Provini F, Tinuper P, Montagna P. Levodopa dependent continuous restless legs syndrome (RLS). *Ital J Neurol Sci* 1995;16 (suppl 7):63.
7. Cerullo A, **Marini C**, Lia A, Tinuper P. Clinical and video-polygraphic features of epileptic spasm in adults with cortical migration disorders. *Epilepsia* 1995;36(suppl 4):43.
8. Tinuper P, Cerullo A, **Marini C**, Lia A, Baruzzi A, Lugaresi E. Epileptic drop attacks in partial epilepsy. Clinical features, evolution and prognosis. *Epilepsia* 1995;36(suppl 4):116.
9. Guarino M, Greco G, D'Alessandro R and Emilia-Romagna study group on clinical and epidemiological problems in neurology, Bologna, Italy. Clinical and prognostic features of the pure sleep epilepsies: one year follow-up. *Neurology* 1996;46(2):A163.
10. Cerullo A, Tinuper P, Riva R, **Marini C**, Rosati A, Avoni P, Baruzzi A. Factors influencing prognosis in partial epilepsies. A retrospective study on 176 patients. *Epilepsia* 1997;38 (suppl 3):48-49.
11. **Marini C**, Tempestini A, Cerullo A, Rosati A, Avoni P, Pellissier JF, Montagna P, Tinuper P. Progressive myoclonus epilepsy: an atypical case of ceroid-lipofuscinosis. *Ital. J. Neurol. Sci. Suppl.* 1997;4:124.
12. **Marini C**, Cevoli S, Cerullo A, Rosati A, Avoni P, Carelli V and Tinuper P. Familial colpocephaly, corpus callosum hypogenesis, visual failure and epilepsy. *Epilepsia* 1998;39 (Suppl 2):16.
13. Tinuper P, Cerullo A, **Marini C**, Rosati A, Avoni P, Bisquoli F and Baruzzi A. Video-polygraphic recordings of epileptic drop attacks (EDA). *Epilepsia* 1998;39(Suppl 2):82.
14. Tinuper P, Cerullo A, **Marini C**, Carcangiu R, Rosati A, Cortelli P. Ictal vasodepression and bradycardia during temporal lobe seizures. *Epilepsia* 1998;39(suppl 6):112.
15. Cerullo A, **Marini C**, Valenti MP, Carcangiu R, Baruzzi A, Tinuper P. Reading epilepsy in a patient with previous idiopathic focal epilepsy with centro-temporal spikes (BECT). *Epilepsia* 1999;40(Suppl 2):155.
16. Tinuper P, **Marini C**, Tonon C, Valenti MP, Cerullo A, Monari L, Susarea M, Pellissier JF, Baruzzi A. Neuronal Ceroid-Lipofuscinosis (NCL). Four cases with atypical features. *Epilepsia* 1999;40(Suppl 2): 244-245.
17. Tinuper P, Valenti MP, Tonon C, Avoni P, **Marini C**, Cerullo A. Paroxysmal nonkinesigenic dyskinesia during wakefulness and sleep associated with familial febrile

- convulsion. *Epilepsia* 1999; 40(Suppl. 7): 91.
18. **Marini C**, Scheffer IE, Wallace RH, Mulley CJ, Berkovic SF. Absence epilepsy: clinical analysis of a large pedigree. *Epilepsia* 2000;41(Florence Suppl):162
 19. Bisulli F, Nobile C, **Marini C**, Baruzzi A, Tinuper P. Partial epilepsy with auditory features: clinical and genetic analysis of a new family. *Epilepsia* 2000;42(suppl 2):25
 20. Pisano T, **Marini C**, Aridon P, Parrini E, Cianchetti C, Casari G, Pruna D, Guerrini R. Clinical and genetic study of a new large Italian family with autosomal dominant nocturnal frontal lobe epilepsy. *Epilepsia* 2003;44(8):130
 21. Taylor I, **Marini C**, Berkovic SF, Scheffer IE. Juvenile myoclonic epilepsy and idiopathic photosensitive occipital lobe epilepsy: is there overlap? *Epilepsia*, 2003;44 (suppl 9):7-8
 22. Winawer M, **Marini C**, Rabinowitz D, Berkovic SF, Scheffer IE, Ottman R. Independent confirmation of distinct genetic effects of myoclonic and absence seizures. *Epilepsia*, 2003;44 (suppl 9):73
 23. **Marini C**, Phillips HA, Bleasel AF, Papacostas SS, Vadlamudi L, Somerville ER, Neocleous V, Mulley JC, Bertrand D, Berkovic SF. Do parasomnias and nocturnal frontal lobe epilepsy share the same molecular mechanism? *Epilepsia*, 2003;44 (suppl 9):242
 24. Reutens D, Fedi M, Wood A, **Marini C**, Berkovic SF. Ontogenetic effect of a GABA_A receptor subunit mutation ($\gamma 2$ -R43Q) in the living human brain: a structural MRI study. *Epilepsia*, 2003;44 (suppl 9):167
 25. Negrin S, **Marini C**, Bonanni P, Brovedani P, Ferrari AR, Zoia S, Parmeggiani L, Guerrini R. Dysgraphia of dystonic origin in idiopathic absence epilepsy. *Epilepsia*;46 (suppl 6):221, 2005
 26. **Marini C**, Mei D, Temudo T, Ferrari AR, Buti D, Moreira A, Parmeggiani L, Bonanni P, Dravet Ch, Seri S, Cross H, Neville B, Narbona J, Dias IA, Calado E, Battaglia D, Guzzetta F, Reid E, Pelliccia A, and Guerrini R. Idiopathic epilepsies with seizures precipitated by fever: clinical and genetic study of 85 patients. *Epilepsia*; 46 (suppl 6): 253; 2005.
 27. **Marini C**, Aridon P, Di Resta C, Brillì E, De Fusco M, Politi F, Parrini E, Manfredi L, Pisano T, Pruna D, Curia G, Cianchetti C, Pasqualetti M, Becchetti A, Guerrini R, Casari G. Increased sensitivity of the neuronal nicotinic receptor alpha 2 subunit causes familial epilepsy with nocturnal wandering and ictal fear. AES, San Diego, 1-5 December 2006

Comunicazioni orali a congressi

1. **Marini C**, Scheffer IE, Crossland K, Parasivam G, Torn-Broers Y, Berkovic SF. Absence epilepsy: clinical analysis of a large pedigree. Epilepsy Society of Australia 1999. Adelaide 18-20 November. Awarded with ESA TOPScholar award.
2. **Marini C** and Berkovic SF. Absence epilepsy: clinical analysis of a large pedigree. Epilepsy Research Retreat. Fifth annual retreat. Castelmaine Gaol 13-15 August, 1999.
3. **Marini C**, Scheffer IE and Berkovic SF. Syndromic analysis of families with Idiopathic generalized epilepsies (IGE). Epilepsy Research Retreat. Sixth annual retreat. Geelong 18-20 August 2000.
4. **Marini C**. Genetics of absence epilepsies. Research in Progress, the University of Melbourne. September 2000.
5. **Marini C**, Scheffer IE, Wallace RH, Harkin L, Mulley JC, Berkovic SF. Clinical genetic analysis of multiplex families with childhood absence epilepsy. 24th *Epilepsia* 2001;vol42 (suppl 2):70. Awarded as Young Investigator Award, International Epilepsy Congress, Buenos Aires, May 13-18 2001.
6. **Marini C**. Idiopathic generalised epilepsy (IGE) with a GABA-A receptor mutation. 7th Annual Epilepsy Research Retreat. Geelong 7-9 September 2001; Victoria, Australia

7. **Marini C**, Scheffer IE, Wallace RH, Harkin LA, Mulley JC, Berkovic SF. Childhood absence epilepsy and febrile seizures: a family with a GABA-A receptor mutation. Austin and Repatriation Research week: October 1-5, 2001. Austin Biomedical Alliance Research Award, Melbourne, Victoria, Australia
8. **Marini C**, King MA, Archer JS, Newton MR, Berkovic SF. Late onset idiopathic generalised epilepsy: a clinical analysis of 33 cases. Epilepsy Society of Australia, annual meeting: 16 - 19 October 2001, Fremantle, Perth, Western Australia, Australia
9. **Marini C**, Wallace RH, Harkin LA, Scheffer IE, Mulley JC, Berkovic SF. Childhood absence epilepsy due to an interaction of a GABA-A receptor gene mutation and a putative second locus on chromosome 13. Awarded as Young Investigator Award. American Epilepsy Society annual meeting; 30 November - 5 December 2001, Philadelphia PA, USA
10. King MA, **Marini C**, Archer JS, Newton MR, Berkovic SF. Late onset idiopathic generalised epilepsy: a clinical analysis of 33 cases. American Epilepsy Society annual meeting; 30 November - 5 December 2001, Philadelphia PA, USA
11. Guerrini R and **Marini C**. Progressive Myoclonus Epilepsies. *Epilepsia* 2003;44(8):9
12. Reutens D, Fedi M, Wood A, **Marini C**, Berkovic SF. Ontogenetic effect of a GABAA receptor subunit mutation ($\gamma 2$ -R43Q) in the living human brain : a structural MRI study. *Epilepsia*, 2003;44 (suppl9):167
13. Parrini E, Ramazzotti A, Mei D, Moro F, **Marini C**, Veggiotti P, Said E, Striano P, Brillstra EH, Dalla Bernardina B, Jones MC, Nangeroni M, Palmeri S, Takahashi Y, Viri M, Wright M, Sander L, Dobyns WB, Walsh CA, Guerrini R. Anatomoclinical spectrum of periventricular heterotopia and correlations with FLNA mutations: a study of 167 patients. *Epilepsia*, 46(suppl6):51:2005

Posters

1. Lia, P, Avoni, M, Contin, G, Plazzi, C, Donati, **C Marini**, F, Provini, P, Montagna. Severe restless legs syndrome unrelated to sleep disorder and relieved by levodopa. 4th International Congress of Movement Disorder, Vienna/Austria, 17-21 June, 1996. Poster
2. A Rosati, P Tinuper, P Avoni, A Cerullo, **C Marini**, R Riva, A Baruzzi. Efficacy of Lamotrigine (LTG) add-on therapy in severe partial epilepsy with drop seizures and secondary bilateral synchrony on EEG. American Epilepsy Society, Poster session, 1997 Annual Meeting, Boston
3. **Marini C**, Scheffer IE, Wallace RH, Mulley CJ, Berkovic SF. Absence epilepsy: clinical analysis of a large pedigree. 50th Annual Scientific Meeting of the Australian Association of Neurologists. Melbourne 15-19 May 2000
4. **Marini C**, Phillips HA, Scheffer IE, Sutherland GR, Mulley JC, Berkovic SF. A de novo mutation in sporadic nocturnal frontal lobe epilepsy. 50th Annual Scientific Meeting of the Australian Association of Neurologists. Melbourne 15-19 May 2000
5. **Marini C**, Wallace RH, Harkin LA, Scheffer IE, Mulley JC, Berkovic SF. Childhood absence epilepsy due to an interaction of a GABA-A receptor gene mutation and a putative second locus on chromosome 13. Epilepsy Society of Australia, 16-19 October 2001, Fremantle, Western Australia, Australia

Capitoli di libro

1. Cerullo, Marini C, A. Rosati, A. Lia, P. Tinuper. Crisi psicogene: utilità diagnostica dello studio videopoligrafico e delle manovre di attivazione. In Crisi , pseudocrisi e disturbo da attacchi di panico. In: Crisi, pseudocrisi e disturbo da attacchi di panico. I. Murri ed. Springer-Verlag, Italia, Milano, 1998 pp140-147.
2. Guerrini R, Parmeggiani L, Marini C, Brovedani P, Bonanni P. Autosomal dominant cortical myoclonus and epilepsy (ADCME) with linkage to chromosome 2p11.1-q12.2. *Adv*

Neurol. 2005;95:273-9.

3. Guerrini R, Bonanni P, Marini C, Parmeggiani L. The myoclonic epilepsies, Elaine Wyllie Editor. The treatment of epilepsy: principles and practice. Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 4th edition, 2006, pp 407-427
4. Lerche H, Marini C, Guerrini R, Zara F. Idiopathic generalized epilepsy. Encyclopedia of Molecular Mechanisms of Disease. Lang F. Editor, Springer-Verlag Berlin, Heidelberg, New York, Tokyo, 2008.

Partecipazioni a congressi e corsi Nazionali ed Internazionali

In qualità di relatore:

2009

1. National League Against Epilepsy congress, Germany, Rostock, 21-23 May 2009. *Malformations of cortical development and seizure generation.*

2008

1. Epileptic syndromes in development, Workshop, Ascea Marina (SA). 7-8 marzo 2008
2. MasterClass – Refractory Epilepsies, Firenze, 7- 8, November 2008

2007

1. Clinical and Therapeutic Approaches to Childhood epilepsy' San Servolo – Venice- Epilepsy Summer Course; 23 July 2007- 3rd August 2007. *Epilepsy genes.*
2. Clinical and Therapeutic Approaches to Childhood epilepsy' San Servolo – Venice- Epilepsy Summer Course; 23 July 2007- 3rd August 2007. *Genetics - where are we now and what role has testing.*
3. "GENIalmente curiamo il paziente?" 15 settembre 2007 Palazzo Rocca Saporiti Viale Murri, 7 - Reggio Emilia. *Genetica delle epilessie generalizzate idiopatiche.*
4. 'Nicotinic Acetylcholine Receptors as Therapeutic Targets: Emerging Frontiers in Basic Research & Clinical Science'. Satellite to the 2007 Meeting of the Society for Neuroscience San Diego, California (USA) October 31 – November 2, 2007. *The role of the nicotinic acetylcholine receptors in sleep-related epilepsy.*

2006

1. Genetics & Epilepsy: Expert Workshop, Oxford 22-24 March, 2006. *From monogenic to polygenic: insights or distractions?*
2. "VII Corso Residenziale di Aggiornamento (Corso avanzato) in Epilessia" - Manfredonia – 3/ 7 maggio 2006. *GENETICA CLINICA E MOLECOLARE DELLE EPILESSIE GENERALIZZATE IDIOPATICHE".*

3. Corso di aggiornamento su genetica ed epilessia. Cagliari, 17/6/06. *La genetica delle epilessie idiopatiche*
4. 7th European Congress on Epileptology to be held from 2nd – 6th July 2006 in Helsinki. *‘Idiopathic syndromes infants: the genetic background’*
5. Approccio Diagnostico-Terapeutico delle epilessie infantili, 14-15 luglio, Verona. *Diagnostica genetica nelle epilessie infantili*
6. XXVIIIth International Congress of Clinical Neurophysiology 10 - 14 September 2006 • EICC - Edinburgh – UK. Clinical Symposium 6: *The Jerky Baby. The Genetic Background*
7. ILAE UK CHAPTER ANNUAL SCIENTIFIC MEETING, Newcastle 20th-22nd September 2006. *‘Inherited Channelopathies and Epilepsy’*
8. A proposito dei disturbi parossistici neurologici in età evolutiva. Incontro con gli specialisti del settore, Terni 21 ottobre 2006. *Disturbi parossistici della coscienza epilettici nel periodo neonatale/infanzia*
9. Spanish Neurological Society, Epilepsy Symposium, 22nd November, 2006 *Importance of Genetics in GEGS+*.

2005

1. International Neuroscience Conference, Al Ain, Emirati Arabi, 26-29 Novembre 2005
2. 26th International Epilepsy Congress, Parigi, 28 agosto-1 settembre, 2005
3. 7th Annual International Clinical Symposium Kempenhaeghe Epilepsy and Sleep Update, Kempenhaeghe, 18 Marzo, 2005

2004:

1. Nosology of the epilepsies in the first three years of life & Epilepsy surgery in infancy and childhood. 15 e 16 Novembre, Pisa 2004
2. Convegno ‘Epilessia e malattie neurologiche in Età Pediatrica, Spoleto, 22 Ottobre, 2004
3. Epilepsy in children: neurobiological, clinical and therapeutic approach, ILAE residential summer course, 11th-22nd July, 2004, Venice
4. Corso di Aggiornamento in Epilettologia, Manfredonia, 17 giugno, 2004

In qualità di partecipante:

1. Riunione Policentrica in Epilettologia, Roma, 29-30 Gennaio, 2009
2. The Andermann Symposium, Epilepsy at the cutting edge, Montreal 23-25 ottobre, 2008
3. Riunione Policentrica in Epilettologia, Roma 19-20 gennaio, 2006
4. Epilessie ‘Essenziali’ che cosa è rimasto? Reggio Emilia, 12 novembre, 2005
5. Riunione Policentrica in Epilettologia, Roma, 21-22 Gennaio, 2005
6. 1st Pan African & Pan Arab International pediatric Epilepsy Conference, Cairo, Febbraio 20-21, 2004
7. Riunione della Commissione della Genetica della Lega Italiana contro l’Epilessia, 30/04/2004, Bologna
8. Riunione Policentrica in Epilettologia, Roma 21-22, Gennaio, 2004
9. Corso di Aggiornamento per Medici: Epilessie gravi del bambino: trattamento medico e chirurgico, 15 Pisa, Novembre 2003
10. Riunione Commissione Genetica LICE, Bologna, 14 marzo 2003.
9. Corso di Aggiornamento su Storia Naturale ed Evoluzione dell’Epilessia, Chia Laguna – Cagliari, 29 maggio, 2003
10. Le Children’s Hour: le encefalopatie epilettiche, Chia Laguna – Cagliari, 30 maggio, 2003

Referees

Professor Renzo Guerrini

Department of Child Neurology and Psychiatry

University of Pisa & IRCCS Fondazione Stella Maris

via dei Giacinti 2,

56018 Calambrone PISA - ITALY

Tel 39 - 050 886332 - 050 886280

fax 39 050 32214

email: renzo.guerrini@inpc.unipi.it

Professor Samuel F Berkovic

Director, Epilepsy Research Institute,

Level 1, Neurosciences Building,

Austin & Repatriation Medical Centre,

Banksia Street, West Heidelberg,

Victoria 3081, AUSTRALIA

Tel 61 3 9496 2330

Fax 61 3 9496 2291

email s.berkovic@unimelb.edu.au

Dr.ssa Carla Marini

Marini Carla Curriculum

Specialista Neurologo, lavora presso l'Ospedale Pediatrico Meyer, presso il reparto di Neurogenetica, diretto dal Prof. Renzo Guerrini.

Pubblicazioni numerose in campo relativo alla genetica dell'epilessia:

1. SCN1A duplications and deletions detected in Dravet syndrome: implications for molecular diagnosis

Marini C, Scheffer IE, Nabbout R, Mei D, Cox K, Dibbens LM, McMahon JM, Iona X, Carpintero RS, Elia M, Cilio MR, Specchio N, Giordano L, Striano P, Gennaro E, Cross JH, Kivity S, Neufeld MY, Afawi Z, Andermann E, Keene D, Dulac O, Zara F, Berkovic SF, Guerrini R, Mulley JC.

Epilepsia. 2009 Mar 11. [Epub ahead of print]

2. High frequency of genomic deletions--and a duplication--in the LIS1 gene in lasioceratomy: implications for molecular diagnosis

Mei D, Lewis R, Parrini E, Lazarou LP, Marini C, Pilz DT, Guerrini R.

J Med Genet. 2008 Jun;45(6):355-61. Epub 2008 Feb 19.

3. The role of the nicotinic acetylcholine receptors in sleep-related epilepsy

Marini C, Guerrini R.

Biochem Pharmacol. 2007 Oct 15;74(8):1308-14. Epub 2007 Jun 23. Review.

4. Mutational analysis of EFHC1 gene in Italian families with juvenile myoclonic epilepsy

Annesi F, Gambardella A, Michelucci R, Bianchi A, Marini C, Canevini MP, Capovilla G, Elia M, Buti D, Chifari R, Striano P, Rocca FE, Castellotti B, Cali F, Labate A, Lepiane E, Besana D, Sofia V, Tabiaddon G, Tortorella G, Vigliano P, Vignoli A, Beccaria F, Annesi G, Striano S, Aguglia U, Guerrini R, Quattrone A.

Epilepsia. 2007 Sep;48(9):1686-90. Epub 2007 Jul 18.

5. Idiopathic epilepsies with seizures precipitated by fever and SCN1A abnormalities

Marini C, Mei D, Temudo T, Ferrari AR, Buti D, Dravet C, Dias AI, Moreira A, Calado E, Seri S, Neville B, Narbona J, Reid E, Michelucci R, Sicca F, Cross HJ, Guerrini R.

Epilepsia. 2007 Sep;48(9):1678-85. Epub 2007 Jun 11.

6. Genetics of epilepsy: epilepsy research foundation workshop report

Sisodiya S, Cross JH, Blümcke I, Chadwick D, Craig J, Crino PB, Debenham P, Delanty N, Elmslie F, Gardiner M, Golden J, Goldstein D, Greenberg DA, Guerrini R, Hanna M, Harris J, Harrison P, Johnson MR, Kirov G, Kullman DM, Makoff A, Marini C, Nabbout R, Nashef L, Noebels JL, Ottman R, Pirmohamed M, Pitkänen A, Scheffer I, Shorvon S, Sills G, Wood N, Zuberi S.

Epileptic Disord. 2007 Jun;9(2):194-236.

7. brain MRI findings in severe myoclonic epilepsy in infancy and genotype-phenotype correlations

Striano P, Mancardi MM, Biancheri R, Madia F, Gennaro E, Paravidino R, Beccaria F, Capovilla G, Dalla Bernardina B, Darra F, Elia M, Giordano L, Gobbi G, Granata T, Ragona F, Guerrini R, Marini C, Mei D, Longaretti F, Romeo A, Siri L, Specchio N, Vigeveno F, Striano S, Tortora F, Rossi A, Minetti C, Dravet C, Gaggero R, Zara F.

Epilepsia. 2007 Jun;48(6):1092-6. Epub 2007 Mar 22.

8. Multiple-*in situ* hybridization-dependent probe amplification detects DDX3 gene deletions in band 17p13.1 syndrome

Mei D, Parrini E, Pasqualetti M, Tortorella G, Franzoni E, Giussani U, Marini C, Migliarini S, Guerrini R.

Neurology. 2007 Feb 6;68(6):446-50.

9. Mosaic R133H mutation in familial severe myoclonic epilepsy of infancy

Marini C, Mei D, Helen Cross J, Guerrini R.

Epilepsia. 2006 Oct;47(10):1737-40.

10. Autosomal dominant early-onset cortical myoclonus, photic-induced myoclonus, and ataxia in a large pedigree

Gardella E, Tinuper P, Marini C, Guerrini R, Parrini E, Bisulli F, Liguori R, Montagna P, Lugaresi E.

Epilepsia. 2006 Oct;47(10):1643-9.

11. Can we increase the likelihood of success for future association studies in epilepsy?
Dumer M, Gorroochum P, Marini C, Guerrini R.

Epilepsia. 2006 Oct;47(10):1617-21; author reply 1757-8. No abstract available.

12. Increased sensitivity of the neuronal nicotinic receptor $\alpha 7$ subunit causes labile epilepsy with nocturnal wandering and ictal fear

Aridon P, Marini C, Di Resta C, Brilli E, De Fusco M, Politi F, Parrini E, Manfredi I, Pisano T, Pruna D, Curia G, Cianchetti C, Pasqualetti M, Becchetti A, Guerrini R, Casari G.

Am J Hum Genet. 2006 Aug;79(2):342-50. Epub 2006 Jun 26.

13. Genetic manifestations of cortical development

Guerrini R, Marini C.

Exp Brain Res. 2006 Aug;173(2):322-33. Epub 2006 May 25. Review.

14. Perisomatic heterotopia: phenotypic heterogeneity and correlation with *FILIPIN 4* mutations

Parrini E, Ramazzotti A, Dobyns WB, Mei D, Moro F, Veggiotti P, Marini C, Brilstra EH, Dalla Bernardina B, Goodwin L, Bodell A, Jones MC, Nangeroni M, Palmeri S, Said E, Sander JW, Striano P, Takahashi Y, Van Maldergem L, Leonardi G, Wright M, Walsh CA, Guerrini R.

Brain. 2006 Jul;129(Pt 7):1892-906. Epub 2006 May 9.

15. Nonconvulsive status epilepticus precipitated by carbamazepine presenting as dissociative and affective disorders in adolescents

Marini C, Parmeggiani L, Masi G, D'Arcangelo G, Guerrini R.

J Child Neurol. 2005 Aug;20(8):693-6.

16. No evidence of ATP1A2 involvement in 12 multigenerational Italian families with benign familial infantile seizures

Martinelli Boneschi F, Aridon P, Zara F, Guerrini R, Marini C, De Fusco M, Comi G, Casari G.

Neurosci Lett. 2005 Nov 11;388(2):71-4.

17. Abnormal phonologic processing in familial lateral temporal lobe epilepsy due to a novel SCN1B mutation

Pisano T, Marini C, Brovedani P, Brizzolara D, Pruna D, Mei D, Moro F, Cianchetti C, Guerrini R.

Epilepsia. 2005 Jan;46(1):118-23.

18. Autosomal dominant cortical myoclonus and epilepsy (ADCME) with linkage to chromosome 20p11.1-q12.2

Guerrini R, Parmeggiani L, Marini C, Brovedani P, Bonanni P.

Adv Neurol. 2005;95:273-9. No abstract available.

19. Benign familial neonatal-infantile seizures: characterization of a new sodium channelopathy

Berkovic SF, Heron SE, Giordano L, Marini C, Guerrini R, Kaplan RE, Gambardella A, Steinlein OK, Grinton BE, Dean JT, Bordo L, Hodgson BL, Yamamoto T, Mulley JC, Zara F, Scheffer IE.

Ann Neurol. 2004 Apr;55(4):550-7.

21. Generalized epilepsy with febrile seizures plus (GEFS+): clinical spectrum in seven Italian families unrelated to SCN1A, SCN1B, and GABRG2 gene mutations

Bonanni P, Malcame M, Moro F, Veggiotti P, Buti D, Ferrari AR, Parrini E, Mei D, Volzone A, Zara F, Heron SE, Bordo L, Marini C, Guerrini R.

Epilepsia. 2004 Feb;45(2):149-56.