

## **Linee di Ricerca**

Le principali linee di ricerca in corso riguardano le malattie neuromuscolari, le patologie neurodegenerative e le epilessie genetiche:

- 1-Sperimentazione di nuovi approcci terapeutici farmacologici in distrofie muscolari primitive;
- 2-Identificazione di nuovi geni malattia e di nuovi meccanismi patogenetici nelle iperCKemie e distrofie muscolari primitive;
- 3-Analisi dei meccanismi patogenetici della malattia neurodegenerativa “Ipomielinizzazione con cataratta congenita (HCC)” causata da difetto della molecola iccina;
- 4-Identificazione di fattori genetici associati ad epilessie dell’infanzia;
- 5-Identificazione di fattori genetici associati alla risposta farmacologica ed agli eventi avversi nelle epilessie infantili mediante studi di associazione e di sequenziamento genomico;
- 6-Riprogrammazione cellulare di fibroblasti umani verso cellule nervose attraverso lo sviluppo di cellule staminali pluripotenti per lo studio di meccanismi patogenetici di epilessie geneticamente determinate.