



B052

ANÁLISE DE LIGAÇÃO E ASSOCIAÇÃO DE UM LOCUS CANDIDATO NO CROMOSSOMO 6P21 EM PACIENTES COM EPILEPSIA MIOCLÔNICA JUVENIL (EMJ)

Vinícius D.B. Pascoal (Bolsista FAPESP), Patrícia A. O. Ribeiro, Luiz G. G. Betting, Neide F. Santos, Rodrigo Secolin, Prof. Dr. Fernando Cendes e Profa. Dra. Iscia Lopes-Cendes (Orientadora), Faculdade de Ciências Médicas – FCM, UNICAMP

Até o momento, já foram mapeados quatro *loci* (6p21, 6p12-p11, 6q24, 15q14) para a EMJ, dos quais o mais estudado é o 6p21, havendo grande discordância dos resultados nessa região nos diferentes grupos estudados. Por esse motivo nos propomos a estudar por análise de ligação e associação a relação do *loci* 6p21 com a EMJ em indivíduos brasileiros. Para o estudo de ligação foram genotipadas 6 famílias e para o estudo de associação 44 indivíduos afetados por EMJ e 54 indivíduos controles. Foram genotipados 3 marcadores para ambos os estudos. Para ligação utilizou-se as análises *two point* e *multpoint* do aplicativo *LINKAGE* e para associação calculou-se os testes Qui-quadrado e exato de Fisher. As análises *two point* e *multpoint* dos marcadores resultou em *lod scores* negativos (*multpoint*: $\theta = 0$, D6S276 $Z = -7,22$; D6S265, $Z = -4,16$; D6S291 $Z = -1,23$), excluindo ligação da região estudada. Entre os grupos de afetados e controles, a análise de associação encontrou diferença nas frequências de um único alelo para D6S291 ($p = 0,04$). Embora o estudo de ligação exclua a presença de um gene mutante maior na região 6p21, os estudos de associação indicam que pode haver genes com efeitos menores conferindo proteção a EMJ.

Epilepsia - Genética - *LINKAGE*