



B049

REFINAMENTO DA REGIÃO CANDIDATA NO CROMOSSOMO 3 EM FAMÍLIAS COM EPILEPSIA DO LOBO TEMPORAL MESIAL (ELTMF)

Rafael B. Marchesini (Bolsista FAPESP), Neide F. Santos, Cláudia V. Maurer-Morelli, Rodrigo Secolin, Eliane Kobayashi, Prof. Dr. Fernando Cendes e Profa. Dra. Iscia Lopes-Cendes (Orientadora), Faculdade de Ciências Médicas – FCM, UNICAMP

A epilepsia do lobo temporal (ELT) é a forma mais comum em adultos, responsável por 40% dos casos. Recentemente, foi identificado no HC-UNICAMP um tipo distinto de ELT: a mesial familiar, cujo heredograma sugere uma herança autossômica dominante com penetrância incompleta. Duas famílias foram selecionadas (10 e 26) através de simulação de *lod-scores* (Z). DNA genômico foi extraído à partir de amostras de sangue. Resultados preliminares apontam para uma região candidata telomérica no cromossomo 3, cujo $Z_{\text{máx}} = 1,91$. O objetivo foi refinar essa região para o gene responsável pela ELTMF por estudos de ligação. 4 marcadores foram selecionados: D3S1270, D3S1297, D3S3525 e D3S3630. As genotipagens foram realizadas por PCR e submetidas à eletroforese em gel desnaturante de poliacrilamida 6%. A análise de *lod-score* apresentou valores não significativos para a família 10. Já para a 26 obteve-se $Z_{\text{máx}}=2.08$ a $\theta=0.10$ centromericamente ao marcador D3S3525. Esses resultados sugerem a exclusão da região telomérica ao marcador D3S3525 para a família 26 e indicam que o *locus* procurado pode estar localizado em 3p25.3. Estudos adicionais são necessários para completar a investigação desse locus.

Genética - Epilepsia - Linkage