



B050

UMA NOVA MUTAÇÃO PARA EPILEPSIA DO LOBO TEMPORAL FAMILIAL COM SINTOMAS AUDITIVOS (ELTFSA)

Rodrigo Secolin (Bolsista FAPESP), Neide F. Santos, Eliane Kobayashi, Fábio R. Torres, Luis A. C. Sardinha, Prof. Dr. Fernando Cendes e Profa. Dra. Iscia Lopes-Cendes (Orientadora), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

A epilepsia é caracterizada por crises decorrentes de descarga neuronal anormal do cérebro, com prevalência de 1 a 1,5%. Foi mapeado um *locus* 10q para ELTFSA, sendo encontradas 8 mutações no gene *LG11*. O objetivo foi investigar ligação genética no cromossomo (cr) 10q e mutações no gene *LG11* em uma família brasileira segregando ELTFSA, identificada no HC-UNICAMP. Para análise de ligação, o DNA foi extraído de sangue periférico de 30 indivíduos, sendo genotipados para 12 marcadores microssatélites flanqueando o gene *LG11*. Os dados foram analisados por *lod scores* (Z) de dois-pontos e multipontos, utilizando o aplicativo *LINKAGE*. Para análise de mutações, a região codificante do gene, incluindo sítios de *splicing*, foi amplificada por PCR e seqüenciada utilizando o MegaBACE 1000[®]. Observou-se $Z_{\max}=6.35$ a $\theta=0.00$ para o marcador D10S185. Nenhuma das mutações descritas na literatura foi encontrada; entretanto, foi identificada uma nova mutação VIIIIS7(-2)A-G em todos os afetados. Observamos que esta mutação altera o sítio de *splicing*, sugerindo perda do exon 8 do gene e produzindo uma proteína truncada. Estes resultados são de grande importância nos estudos do gene *LG11* para ELTFSA.

Genética - Epilepsia - Linkage