



B081

FREQUÊNCIA DE MUTAÇÕES NO GENE *EFHC1* EM PACIENTES COM EPILEPSIA MIOCLÔNICA JUVENIL

Vinicius Davila Bitencourt Pascoal (Bolsista FAPESP) e Profa. Dra. Iscia Teresinha Lopes-Cendes (Orientadora), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

A Epilepsia Mioclônica Juvenil (EMJ) é responsável por cerca de 10 a 30% de todas as epilepsias. Desde 1988 o *locus* 6p21 tem sido indicado como candidato para EMJ, porém 40% dos trabalhos contestam esses resultados. Nesta região cromossômica se localiza o gene *EFHC1* que parece estar envolvido com o desequilíbrio de cálcio neuronal. Recentemente mutações nesse gene foram encontradas em famílias mexicanas segregando EMJ. Foi feita a análise de mutação para o gene *EFHC1* em 53 pacientes com EMJ e 54 controles. Os indivíduos foram genotipados por PCR utilizando sete pares de *primers* para amplificar os cinco primeiros exons. O produto de PCR foi analisado por SSCP (*single-stranded conformation polymorphism*) e sequenciados quando necessário. A análise por SSCP detectou padrões diferentes de migração para o exon 3 em um paciente e dois controles e no exon 4 para quatro pacientes. O sequenciamento do fragmento do exon 3 com diferente padrão de migração confirmou uma alteração intrônica (A-G) em um controle, resultando em uma substituição de aminoácidos (R182H). Até o momento, não identificamos uma variante no gene *EFHC1* que possa estar relacionada ao fenótipo de EMJ nos pacientes estudados. O sequenciamento demonstrou uma substituição de aminoácido no exon 3, previamente descrita em uma grande família de Belize com EMJ. Entretanto nossos resultados indicam que essa substituição provavelmente não está relacionada à EMJ.

Epilepsia - Genética - Mutação