



B080

DISTÚRBIOS DO DESENVOLVIMENTO CORTICAL: TRIAGEM DE MUTAÇÕES EM GRUPO DE PACIENTES

Daniela Aguiar de Souza (Bolsista FAPESP), Fábio Rossi Torres (Pós-graduando), Camila F. Lopes, Maria Augusta Montenegro, Marilisa M. Guerreiro, Fernando Cendes, e Profa. Dra. Iscia Teresinha Lopes-Cendes (Orientadora). Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

Os distúrbios do desenvolvimento cortical (DDC) estão entre as principais causas de epilepsia e atraso do desenvolvimento. O objetivo deste trabalho é analisar a presença de mutações nos genes *LIS1*, *DCX*, *EMX2* e *FLN1* que estão envolvidos com o desenvolvimento do córtex cerebral em um grupo de pacientes com DDC. O DNA foi obtido através de extração com fenol-clorofórmio. O DNA extraído foi amplificado pela PCR e analisado pela técnica de SSCP (*single strand conformation polymorphism*). Os sequenciamentos dos indivíduos que apresentaram alterações no padrão de migração de bandas no SSCP estão sendo realizados com o DYEnamic™ ET Dye Terminator Kit (MegaBACE™). Cinco indivíduos apresentaram alteração no padrão de migração do SSCP no exon 11 do gene *LIS1*, 3 indivíduos apresentaram alteração no exon 6 do gene *FLN1* e outros 3 no exon 2 do gene *EMX2*. Um dos indivíduos com alteração no gene *EMX2* foi submetido a sequenciamento, detectando-se duas substituições: uma transição A443G, que leva à troca de asparagina por serina na posição 148 da proteína; e uma transversão C546A, que mantém a alanina na posição 182. Após a confirmação deste sequenciamento, serão testados indivíduos controles para verificar se estas substituições são polimorfismos neutros ou alterações patogênicas. O sequenciamento dos outros indivíduos com alteração no SSCP está em progresso.

Epilepsia - Desenvolvimento cortical - Análise de mutações