



B0107

O PAPEL DE MUTAÇÕES NO GENE *EFHC1* NA ETIOLOGIA DA EPILEPSIA MIOCLÔNICA JUVENIL

Karla A. Barbosa (Bolsista PIBIC/CNPq), Rodrigo Secolin (Bolsista FAPESP), Vinícius D. P. Bittencourt (Bolsista FAPESP), Romênia R. Domingues (Bolsista FAEP), Patrícia A.O. Ribeiro (Bolsista FAPESP), Prof. Dr. Fernando Cendes e Profa. Dra. Iscia Lopes-Cendes (Orientadora), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

Uma das formas mais comuns de epilepsia é a Epilepsia Mioclônica Juvenil (EMJ), caracterizada pela presença de mioclonias e crises generalizadas tônico-clônicas. Evidências genéticas demonstram que o gene *EF-hand domain (C-terminal) containing 1 (EFHC1)* é um dos principais genes candidatos para a EMJ. O objetivo deste estudo é realizar a triagem e análise de mutações no gene *EFHC1*, comparando as técnicas de *Single Strand Conformation Polymorphism (SSCP)* e *Denaturing High-performance Liquid Chromatography (DHPLC)*. Foi extraído DNA de 47 pacientes, pertencentes a 6 famílias segregando EMJ e de 50 indivíduos não afetados, para análise da região codificante do gene *EFHC1*. Todos os éxons foram analisados por meio de SSCP, sendo que alterações no padrão de bandas foram encontradas nos éxons 3, 5 e 11. Estes resultados sugerem possíveis mutações nestes éxons, que no entanto necessitam de confirmação por sequenciamento dos fragmentos de DNA com migração alterada no SSCP. Além disso, estão sendo realizadas as análises por DHPLC para comparação da eficiência de ambas as técnicas.

Epilepsia - Genética - *EFHC1*