

B084

ESTUDO MOLECULAR DE PACIENTES COM DISTÚRBO DO DESENVOLVIMENTO CORTICAL

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

A formação do córtex cerebral envolve mecanismos complexos. Estudos de genética molecular tem identificado genes envolvidos em distúrbios do desenvolvimento cortical (DDC). Este projeto visa pesquisar a presença de mutações em genes responsáveis por DDCs como o espectro lissencefalia/heterotopia subcortical em banda (LIS/HSB) e a esquizencefalia. O DNA proveniente de linfócitos foi obtido através de extração de DNA com fenol-clorofórmio. O DNA foi amplificado pela técnica de PCR e analisado pela técnica de SSCP (single strand conformation polymorphism). Pacientes portadores do espectro LIS/HSB foram analisados para os genes *LIS1* e *DCX*, e os indivíduos com esquizencefalia foram testados para o gene *EMX2*. Foram analisados um total de 35 indivíduos, entre os quais 15 são pacientes com DDCs e 20 parentes dos mesmos. Deste total, 12 são portadores de esquizencefalias e 3 possuem o espectro HSB/LIS. No grupo das esquizencefalias foi identificado por SSCP um indivíduo com alteração no exon 3 do gene *EMX2*. Um indivíduo com o espectro HSB/LIS mostrou-se portador de uma alteração no padrão de migração por SSCP no exon 5 do gene *LIS1*. O sequenciamento destes fragmentos está em progresso para definir se estas alterações são polimorfismos neutros ou mutações patogênicas.

Malformações Corticais - Genética Molecular, Epilepsia